

Co 500. mężczyzna jest dotknięty zespołem Klinefeltera. Być może jesteś jednym z nich?

47♂XXY

Zespół Klinefeltera. Pytania i odpowiedzi.



47xxy-klinefelter.de



Nowe odkrycia i trochę wiedzy. Pytania i odpowiedzi.

Cel

Zgłębienie wiedzy na temat zespołu Klinefeltera, zwanego też zespołem 47XXY, oraz śledzenie tego zagadnienia w życiu codziennym.

Broszura

Niniejsza broszura informacyjna została opracowana przez członków naszego stowarzyszenia z myślą o osobach cierpiących na zespół Klinefeltera, ich krewnych i innych osobach zainteresowanych tym zagadnieniem. Chcielibyśmy zachęcić Cię do aktywnego zmierzenia się z tym tematem. Niniejsza broszura zawierająca pytania i odpowiedzi ma pomóc Ci jako osobie dotkniętej chorobą funkcjonować w codziennym życiu i ułatwić ocenę udzielanych porad.

Jedynie gdy wiesz, jak zespół Klinefeltera wpływa na Twoje życie, życie Twojego dziecka lub Twojego partnera, możesz (współ)decydować, jak najlepiej sobie z nim radzić i co jest dla Ciebie „właściwe” i ważne.

Nasze informacje oparte są na aktualnych, medycznie potwierdzonych wynikach badań oraz na doświadczeniach osób zmagających się z chorobą. Z całą pewnością warto się temu przyjrzeć.

Stowarzyszenie

47xxy klinefelter syndrom e. v. jest grupą wsparcia, do której należą osoby dotknięte chorobą, ich krewni, osoby zainteresowane i rada konsultantów. Wykorzystujemy doświadczenie, kontakty i wiedzę naszej społeczności. Robimy to z chęcią, solidnie i nieodpłatnie.

Wydawca

47xxy klinefelter syndrom e. v.
vorstand@47xxy-klinefelter.de
www.47xxy-klinefelter.de

VR Düsseldorf Nr. 10944 – Nr podatkowy 147 / 5791 / 0497

Zespół Klinefeltera, przyczyny i diagnoza

- 06 Co to jest zespół Klinefeltera?
- 06 Skąd pochodzi nazwa „zespół Klinefeltera”?
- 06 Jaka aberracja chromosomowa leży u podstaw zespołu Klinefeltera?
- 07 Jak dochodzi do zaburzenia rozdziału chromosomów?
- 07 Jakie są cechy charakterystyczne zespołu Klinefeltera?
- 07 Jak rozpoznaje się zespół Klinefeltera?
- 08 Kiedy stawiane jest rozpoznanie?
- 08 Czy zespół Klinefeltera można rozpoznać jeszcze przed urodzeniem?
- 08 Czy rozpoznanie „zespół Klinefeltera” w okresie prenatalnym jest powodem do przerwania ciąży?

Objawy i choroby towarzyszące

- 09 Jakie są objawy zespołu Klinefeltera?
- 09 Objawy niedoboru testosteronu
- 10 Czy w zespole Klinefeltera występują jakieś choroby lub zaburzenia towarzyszące?
- 10 Jakie aspekty psychologiczne wiążą się z zespołem Klinefeltera?

Leczenie

- 12 Czy aberrację chromosomową można skorygować?
- 12 Jak można przeciwdziałać objawom zespołu Klinefeltera za pomocą terapii hormonalnej?
- 13 Co może się stać, jeśli leczenie testosteronem nie zostanie rozpoczęte lub zostanie przerwane bez konsultacji lekarskiej?
- 13 Jakie badania są ważne przed i w trakcie terapii testosteronem?
- 14 Na czym polega badanie densytometryczne kości?
- 14 Czy istnieją inne metody?
- 15 Na co należy zwrócić uwagę podczas podawania leków psychotropowych atomoksetyny, metylofenidatu (leki na ADD/ADHD)?

Rozwój i szkoła

- 15 Czy są jakieś cechy fizyczne, które mogą sugerować rozpoznanie zespołu Klinefeltera po urodzeniu?
- 15 Czy wszystkie dzieci z zespołem Klinefeltera rozwijają się tak samo?
- 16 Jak rozwija się dziecko z zespołem Klinefeltera?
- 16 Jakie zaburzenia poznawcze mogą wystąpić?
- 16 Czy dzieci z rozpoznanym zespołem Klinefeltera są upośledzone umysłowo?
- 16 Jakie zaburzenia motoryczne mogą wystąpić?
- 17 Czy należy poinformować nauczycieli mojego syna o zespole Klinefeltera?
- 17 Z czym wiąże się zespół Klinefeltera w okresie dojrzewania?
- 18 Czym są płytki wzrostu i co mają wspólnego z testosteronem?
- 19 Czy istnieje związek z taurodontyzmem?

Związki, aktywność seksualna i chęć posiadania dzieci

- 19 Jaki wpływ ma zespół Klinefeltera na pierwsze doświadczenia seksualne?
- 19 Czy mężczyźni z zespołem Klinefeltera mogą zawierać związki i małżeństwa?
- 20 Czy mój syn/ja jest/jestem bezpłodny?
- 20 Co to jest spermogram?
- 20 Czy mężczyźni z zespołem Klinefeltera mogą zostać ojcami biologicznymi?
- 20 Co to jest ekstrakcja nasienia z jąder (TESE)?
- 21 Na co należy zwrócić uwagę podczas TESE?
- 21 Kto pokrywa koszty TESE lub docytoplazmatycznej iniekcji plemnika (ICSI)?
- 22 Czy biologiczni synowie mężczyzny z zespołem Klinefeltera również odziedziczają zespół Klinefeltera?
- 22 Czy istnieją inne możliwości posiadania dzieci?

Wskazówki

- 22 Kiedy i jak powiedzieć o tym mojemu dziecku? Drogi Maksymilianie - List od doświadczonego lekarza, mający na celu w sposób delikatny uświadomienie chłopcu jego szczególnej sytuacji
- 25 Jak znaleźć odpowiedniego lekarza?
- 25 Pomok

Glosariusz

- 26 Fachowe pojęcia z zakresu urologii, andrologii, endokrynologii, genetyki i medycyny reprodukcyjnej

5

Doświadczenia osób dotkniętych chorobą

- 38 Franz: Moje życie z zespołem Klinefeltera
- 40 Choroby i przedwczesna śmierć w wyniku nieleczonego zespołu Klinefeltera
- 42 Chęć posiadania dzieci u mężczyzn z zespołem Klinefeltera i zespołem Aspergera
- 44 Ekstrakcja nasienia z jądra
- 46 Pierwszy aparat ortodontyczny
- 48 Matthias: Moje życie z zespołem Klinefeltera
- 51 Jestem matką 24-letniego chłopca
- 52 Bernhard: Moje życie z zespołem Klinefeltera – blog osoby autystycznej
- 59 Stygmatyzacja chłopców w szkole
- 60 Jak reagować, gdy moje dziecko jest nękanie w szkole
- 62 Rzeczy, o których należy wiedzieć przy corocznej kontroli u lekarza specjalisty
- 63 Nadwrażliwość
- 65 Czy muszę w szczególny sposób dbać o moje dziecko, które jest dotknięte zespołem Klinefeltera?

Tutaj otrzymają Państwo pomoc, adresy i osoby kontaktowe

- 38 Franz

Zespół Klinefeltera, przyczyny i diagnoza

Co to jest zespół Klinefeltera?

Zespół Klinefeltera należy do grupy liczbowych aberracji chromosomowych (odchyłeń w liczbie chromosomów) i charakteryzuje się występowaniem nadliczbowego chromosomu X u mężczyzn. Główne objawy zespołu Klinefeltera wynikają z zaburzeń rozwoju jąder, co powoduje zarówno zmniejszenie liczby plemników, jak i produkcji męskiego hormonu płciowego - testosteronu. Mężczyźni z zespołem Klinefeltera są więc niemal zawsze niepłodni. Zespół Klinefeltera nie występuje rzadko, dotyka około jednego na 500 do 1000 mężczyzn. Jest to zatem najczęściej występująca choroba genetyczna u płci męskiej. Według badań, u 41 000 do 82 000 chłopców lub mężczyzn w Niemczech występuje dodatkowy chromosom X.

Skąd pochodzi nazwa „zespół Klinefeltera”?

Zespół Klinefeltera (ang. Klinefelter's syndrome) swoją nazwę zawdzięcza amerykańskiemu lekarzowi dr Harry'emu F. Klinefelterowi, który w 1942 roku wraz z dwoma kolegami po raz pierwszy opisał przypadki pacjentów płci męskiej z rozwojem piersi, znacznie zmniejszoną liczbą plemników i zwiększonym wydalaniem z moczem hormonu folikulotropowego (FSH). Jednak dopiero 17 lat później, w 1959 r., brytyjska genetyk Patricia A. Jacobs po raz pierwszy opisała nadliczbowy chromosom X jako przyczynę tego zespołu.

Jaka aberracja chromosomowa leży u podstaw zespołu Klinefeltera?

Materiał genetyczny człowieka nie jest rozproszony w jądrach komórkowych, lecz ułożony na chromosomach. Każde jądro komórkowe ma zazwyczaj 46 chromosomów. 44 chromosomy tworzą 22 pary (autosomy, czyli wszystkie chromosomy kariotypu z wyjątkiem chromosomów płci), natomiast 2 chromosomy są chromosomami płci (gonosomy). Mężczyźni mają zwykle jeden chromosom X i jeden Y, zatem mają zestaw chromosomów 46,XY, podczas gdy kobiety mają dwa chromosomy X: 46,XX. Rodzice przekazują dziecku po jednym chromosomie płciowym. Z zespołem Klinefeltera mamy do czynienia wtedy, gdy chłopcy mają dodatkowy chromosom X w swoich komórkach somatycznych. Komórki mają więc 47 (47XXY) chromosomów zamiast 46. Do zaburzenia podziału chromosomów może dochodzić podczas

formowania się oocyty matki, podczas formowania się plemnika ojca lub krótko po zapłodnieniu.

Jak dochodzi do zaburzenia podziału chromosomów?

Zaburzenie podziału jest zdarzeniem losowym, niejako wybrykiem natury, któremu nie da się zapobiec ani za pomocą specjalnej diety, ani poprzez przyjmowanie jakichkolwiek leków. Nadliczbowy chromosom X może być odziedziczony od ojca lub matki, jeśli w procesach podziału komórek podczas powstawania plemnika lub zdolnej do zapłodnienia komórki jajowej dojdzie do zaburzeń podziału.

Jakie są cechy charakterystyczne zespołu Klinefeltera?

Zespół Klinefeltera charakteryzuje się występowaniem dodatkowego chromosomu X (47XXY). W klasycznej postaci zespołu Klinefeltera dodatkowy chromosom X jest obecny we wszystkich komórkach ciała. Klasyczna postać zespołu Klinefeltera występuje u 90% mężczyzn dotkniętych tą chorobą. Mozaikowość występuje u 7% mężczyzn dotkniętych schorzeniem. W tym przypadku dodatkowy chromosom X jest obecny tylko w części komórek ciała, podczas gdy w pozostałych obecny jest prawidłowy zestaw chromosomów (46XY/47XXY). 3% osób dotkniętych chorobą ma dodatkowe, nadliczbowe chromosomy X (48XXXXY, 48XXYY; 49XXXXXY). W dalszej części odniesiemy się głównie do typowej postaci zespołu Klinefeltera z ciągłą sekwencją chromosomów 47,XXY.

Jak rozpoznaje się zespół Klinefeltera?

Cechy fizyczne zespołu Klinefeltera to ponadprzeciętny wzrost aż do wysokiego, zmniejszona objętość jąder, skąpe owłosienie ciała i niekiedy powiększenie gruczołów sutkowych. Zwykle mamy do czynienia z niepłodnością, zespół Klinefeltera rozpoznaje się często podczas wywiadu w kierunku niepłodności. W okresie dojrzewania i dorosłości obniżony poziom testosteronu z jednoczesnym podwyższonym poziomem hormonów przysadkowych FSH i LH we krwi może wskazywać na obecność zespołu Klinefeltera. Niemniej zespół Klinefeltera może być wiarygodnie rozpoznany jedynie poprzez badanie chromosomów. Badanie to jest zazwyczaj wykonywane w laboratorium genetycznym. Jako materiał do badań wystarczy niewielka próbka krwi. Ponadto, aby określić, czy mamy do czynienia z formą

mozaikową, można pobrać wymaz z błony śluzowej jamy ustnej. W laboratorium cytogenetycznym z komórek krwi/błony śluzowej tworzy się kilka kariogramów (zestawów chromosomów). Jeśli w badanych komórkach obecny jest dodatkowy chromosom X, można postawić rozpoznanie zespołu Klinefeltera.

Kiedy stawiane jest rozpoznanie?

Zespół Klinefeltera jest obecnie rozpoznawany jedynie u około 20-30% mężczyzn dotkniętych tą chorobą. I odwrotnie, oznacza to, że 70-80% mężczyzn dotkniętych tym problemem jest całkowicie nieświadoma obecności u siebie dodatkowego chromosomu X przez całe życie! Spośród 20-30% mężczyzn dotkniętych chorobą, około 70% diagnozuje się w wieku dorosłym, 20% w okresie dojrzewania, a tylko około 7-10% w dzieciństwie.

Czy zespół Klinefeltera można rozpoznać jeszcze przed urodzeniem?

Zespół Klinefeltera może być wykryty przypadkowo w okresie prenatalnym podczas amniopunkcji (15-18. tydzień ciąży) lub w trakcie pobierania kosmówki (8.-12. tydzień ciąży). Zespołu Klinefeltera nie można rozpoznać w okresie prenatalnym na podstawie badania ultrasonograficznego.

Jeśli zespół Klinefeltera zostanie rozpoznany przypadkowo w okresie prenatalnym, może to oznaczać dużą niepewność dla dotkniętych tym problemem rodziców, ponieważ nie są oni w stanie ocenić wagi diagnozy. W związku z tym należy szybko i kompetentnie udzielić im porady (np. specjalista genetyki człowieka, instytut genetyki człowieka przy szpitalach uniwersyteckich).

Czy rozpoznanie „zespół Klinefeltera” w okresie prenatalnym jest powodem do przerwania ciąży?

Większość mężczyzn z zespołem Klinefeltera prowadzi zasadniczo normalne życie. Aborcja jest problematyczna z etycznego punktu widzenia i nieuzasadniona z punktu widzenia samego chorego dziecka i jego rodziców. Chcielibyśmy jeszcze raz podkreślić, że około 70% dotkniętych chorobą mężczyzn w Niemczech nie jest świadomych, że posiada dodatkowy chromosom X. Wiele mężczyzn dotkniętych chorobą prowadzi zupełnie normalne, niezależne życie i wykonuje najróżniejsze zawody.

Objawy i choroby towarzyszące

Jakie są objawy zespołu Klinefeltera?

Chłopcy i mężczyźni z zespołem Klinefeltera mają niedorozwinięte jądra, co oznacza, że są one mniejsze niż przeciętnie. Objętość jąder u osób dotkniętych chorobą jest zwykle rzędu 1 do 3 ml (mniej więcej wielkość małej szklanej kulki). Ponieważ większość testosteronu jest produkowana w jądrach, mężczyźni z zespołem Klinefeltera mają niedobór testosteronu. Testosteron jest najważniejszym męskim hormonem płciowym, który spełnia wiele różnych funkcji. Odgrywa ważną rolę w tworzeniu nasienia, reguluje libido (popęd płciowy, czyli ochotę na seks), ale jest również ważny w zupełnie innych obszarach, np. w metabolizmie tłuszczów, funkcjonowaniu naczyń krwionośnych, psychice, tworzeniu czerwonych krwinek, metabolizmie kości i wzroście włosów (zwłaszcza brody, owłosienia na klatce piersiowej i narządach płciowych). Niedobór testosteronu może zatem powodować objawy w różnych narządach/tkankach.

Nasilenie tych objawów może się jednak znacznie różnić u osób dotkniętych zespołem Klinefeltera. Następstwem niedorozwoju jąder i niedoboru testosteronu jest wczesne zmniejszenie lub brak produkcji plemników. W wyniku tego w ejakulacie znajdują się albo zbyt mało plemników (oligospermia), albo – jak w przypadku większości mężczyzn z zespołem Klinefeltera – nie ma ich wcale (azoospermia). Z tego powodu zdecydowana większość mężczyzn z zespołem Klinefeltera jest bezpłodna.

Objawami niedoboru testosteronu mogą być:

- » Ponadprzeciętna wysokość ciała aż do wysokiego
- » Zmniejszona spermatogeneza (tworzenie plemników), konsekwencja: niepłodność
- » Zaburzenia seksualne (utrata libido, zaburzenia potencji)
- » Skąpy zarost
- » Zmniejszona masa i siła mięśni
- » Zmiana rozmieszczenia tkanki tłuszczowej (nagromadzenie tłuszczu zwłaszcza w okolicy bioder), rozrost gruczołów sutkowych
- » Objawy psychologiczne, takie jak zmęczenie, problemy ze snem, brak napędu, zwiększona wrażliwość na stres, zmniejszona koncentracja uwagi, obniżona pewność siebie, obniżony nastrój, a nawet depresja.

- » Oblewanie się potem
- » Niedokrwistość
- » Zanik kości (osteoporoza)
- » Przerost gruczołu krokowego
- » Wypadanie włosów

10

Czy w zespole Klinefeltera występują jakieś choroby lub zaburzenia towarzyszące?

Tak. Mężczyźni z zespołem Klinefeltera mają zwiększone ryzyko wystąpienia cukrzycy typu 2 (cukrzyca typu dorosłych), osteoporozy (zmniejszona gęstość kości), ginekomastii (powiększenie gruczołów sutkowych), depresji, padaczki i wystąpienia zakrzepicy w porównaniu z populacją ogólną. Ryzyko zachorowania na raka piersi jest zwiększone około 50-krotnie u mężczyzn z zespołem Klinefeltera w porównaniu z mężczyznami z chromosomami 46,XY, ale jest znacznie niższe od normalnego ryzyka dla kobiet. Ponieważ u wielu mężczyzn zespół Klinefeltera pozostaje nierozpoznany przez całe życie, medyczne konsekwencje niedoboru testosteronu zazwyczaj nie są dotkliwe. Pokazuje to również, że poważne zaburzenia zdrowotne spowodowane zespołem Klinefeltera są raczej wyjątkiem niż regułą.

Jakie aspekty psychologiczne wiążą się z zespołem Klinefeltera?

W zespole Klinefeltera leczenie skupia się zwykle na konkretnych aspektach klinicznych, takich jak niedobór testosteronu, zdrowie kości czy płodność. Ponadto istnieją dowody na to, że zespół Klinefeltera może mieć wpływ na temperament, osobowość i zdrowie psychiczne.

W teorii należy oddzielić wpływ niedoboru testosteronu na mózg od psychologicznych konsekwencji rozpoznania choroby lub jej następstw. W praktyce jednak nie zawsze łatwo jest oddzielić te dwie kwestie. Stwierdzono, że szczególnym czynnikiem ryzyka jest odczuwana stygmatyzacja ze strony innych ludzi oraz znaczenie planowania założenia rodziny z pragnieniem posiadania dzieci w przyszłości, które u mężczyzn z zespołem Klinefeltera można spełnić tylko przy znacznej pomocy lekarskiej, jeśli w ogóle. Zmniejszony niedobór testosteronu sam w sobie może mieć również wpływ na psychikę.

W dzieciństwie i okresie dojrzewania często obserwuje się zaburzenia koncentracji uwagi, czasem także zwiększoną impulsywność (ADHS). Zaburzenia rozwoju mowy występują równie często jak problemy z czytaniem i/lub pisanem (dysleksja). Istnieją przesłanki, że istniejącym deficytom w zakresie przetwarzania mowy towarzyszy niekiedy lepsza zdolność przetwarzania wzrokowego, co jest najwyraźniej spowodowane odmiennym rozwojem odpowiednich obszarów mózgu. To z kolei przejawia się również zwiększoną koncentracją uwagi i szczególnym zainteresowaniem szczegółami. W dzieciństwie chłopcy z zespołem Klinefeltera przejawiają czasami zachowania, które można porównać do zachowań autystycznych. Nie są one jednak tak nasilone jak w przypadku zaburzeń ze spektrum autyzmu. Jest to przede wszystkim zachowanie charakteryzujące się wycofaniem, mniejszym zainteresowaniem interakcjami z rówieśnikami oraz szczególnym zamiłowaniem do szczegółów.

Zdarza się, że chłopcy i mężczyźni z zespołem Klinefeltera mają trudności z konsekwentnym dążeniem do celu, ich motywacja ulega osłabieniu. Może to być zauważalne w dążeniu do osiągnięcia celów w szkole, w kształceniu lub na studiach, a potem w pracy.

W okresie dojrzewania i dorosłości częściej pojawia się depresja. Cięższe choroby psychiczne (np. psychozy) mogą występować nieco częściej u osób z zespołem Klinefeltera niż w populacji ogólnej.

Innym czynnikiem, który może wpływać na samopoczucie i zadowolenie, są interakcje społeczne z innymi ludźmi. W tym zakresie wydaje się, że mężczyźni z zespołem Klinefeltera mają czasem trudności z prawidłowym rozpoznawaniem i interpretowaniem emocji u siebie, a także u swoich rozmówców. W szczególności mogą gorzej interpretować nieprzyjemne lub gniewne wyrazy twarzy lub tony głosu innych ludzi. To z kolei może czasami prowadzić do problemów w interakcjach społecznych, ponieważ brak zdolności rozpoznawania i reagowania na nastrój innych ludzi może prowadzić do nieporozumień i irytacji.

Leczenie

Czy aberrację chromosomową można skorygować?

Nie. Nie ma możliwości zmodyfikowania istniejącego zestawu chromosomów XXY.

Jak można przeciwdziałać objawom zespołu Klinefeltera za pomocą terapii hormonalnej?

Niedobór testosteronu leczy się poprzez wdrożenie tzw. terapii substytucyjnej testosteronem. Jedną z opcji jest stosowanie żelu testosteronowego, który nakłada się na skórę brzucha codziennie rano lub wieczorem. Wielu pacjentów jest bardzo zadowolonych z tej opcji, ponieważ skutecznie osiągną prawidłowy poziom testosteronu. Inną opcją są plastry z testosteronem. Jednak wielu pacjentów skarży się na podrażnienie skóry podczas stosowania takich plastrów. Inną opcją leczenia są iniekcje o przedłużonym uwalnianiu (depot) z enantanem testosteronu za pomocą strzykawki, na przykład w udo. Do utrzymania prawidłowego poziomu testosteronu wystarczające są 4 iniekcje rocznie. Wadą tych zastrzyków jest wysokie stężenie maksymalne testosteronu i wahania stężenia zgłaszane przez wielu pacjentów jako nieprzyjemne. Terapię substytucyjną testosteronem należy rozpocząć od okresu dojrzewania. Czas i dawkę należy uzgodnić z młodzieńcem, rodzicami i lekarzem. Jeśli rozpoznanie zespołu Klinefeltera zostanie postawione dopiero po okresie dojrzewania, w każdym przypadku należy skonsultować się ze specjalistą endokrynologiem, aby jak najszybciej rozpocząć substytucję testosteronem. U niektórych pacjentów występuje wyraźniejsza odpowiedź na substytucję testosteronem niż u innych.

Poza tym mężczyźni z zespołem Klinefeltera często mają niedobór witaminy D. Dlatego poziom witaminy D u młodzieży i dorosłych powinien być regularnie kontrolowany. Szczególnie w miesiącach zimowych, gdy dni są krótkie i słońca jest jak na lekarstwo, suplementacja witaminy D (tj. przyjmowanie tabletek z witaminą D) powinna odbywać się w porozumieniu z lekarzami prowadzącymi. Suplementacja witaminy D jest ważna dla metabolizmu kostnego.

Co może się stać, jeśli leczenie testosteronem nie zostanie rozpoczęte lub zostanie przerwane bez konsultacji lekarskiej?

Terapia testosteronem, której rozpoczęcie określa i zleca lekarz (np. endokrynolog), musi być prowadzona regularnie, zgodnie z zaleceniami lekarza. Odpowiednio wcześniej rozpoczęte i regularne leczenie jest ważne dla dobrego samopoczucia chłopca/mężczyzny z zespołem Klinefeltera. Jeśli młody człowiek nie jest jeszcze w stanie samodzielnie prowadzić terapii, to Wy będąc rodzicami będziecie odpowiedzialni za to, aby leczenie przebiegało bez zakłóceń. Jeśli testosteron nie jest podawany zgodnie z zaleceniami lekarza, może to prowadzić do późniejszych poważnych skutków zdrowotnych, zwłaszcza w okresie wzrostu.

Przeciętnie popęd seksualny (libido) bez leczenia testosteronem jest zmniejszony w porównaniu z mężczyznami z chromosomami 46,XY. Ponieważ testosteron wpływa również na mózg, niedobór tego hormonu może również sprzyjać rozwojowi depresji i innych problemów psychicznych. Ponadto chłopcu/mężczyźnie z zespołem Klinefeltera ten hormon potrzebny jest do innych procesów metabolicznych, takich jak metabolizm kości.

Jakie badania są ważne przed i w trakcie terapii testosteronem?

Przed rozpoczęciem leczenia testosteronem należy zgłosić się do endokrynologa (lekarza zajmującego się hormonami). Podczas tego badania mierzony jest poziom hormonów w pobranej krwi. Służą one jako wartości porównawcze w kontekście późniejszego leczenia testosteronem.

Po rozpoczęciu leczenia testosteronem lekarz będzie monitorował przebieg terapii w regularnych odstępach czasu w celu oceny nasilenia objawów i wykrycia ewentualnych działań niepożądanych. Jak każdy lek, testosteronowa terapia zastępcza może powodować działania niepożądane, chociaż nie u każdego one wystąpią. Na przykład mogą wystąpić zmiany w morfologii krwi lub przerost gruczołu krokowego. Dlatego lekarz najpierw zapyta, czy preparat jest dobrze tolerowany i, przede wszystkim, czy objawy uległy złagodzeniu. Oprócz kontroli gruczołu krokowego

należy regularnie wykonywać badania krwi (m.in. poziom testosteronu, morfologię krwi, poziom lipidów i cukru we krwi, poziom witaminy D). Terapię testosteronem prowadzi się przez całe życie, a dawka może być co jakiś czas modyfikowana przez lekarza prowadzącego.

Na czym polega badanie densytometryczne kości?

Densytometria kości (znana również jako osteodensytometria) jest badaniem, za pomocą którego można określić gęstość kości pacjenta. Niedobór testosteronu może prowadzić do znacznego zmniejszenia gęstości kości (osteopenia/osteoporoza). Osoby, u których stwierdzono zmniejszenie gęstości kości, mogą być narażone na zwiększone ryzyko złamań kości. Regularne ćwiczenia, prawidłowy poziom witaminy D we krwi, przyjmowanie odpowiedniej ilości wapnia i nieprzerwane leczenie testosteronem są ważnymi czynnikami w zwiększaniu gęstości kości. Densytometrię kości powinno się wykonywać w momencie rozpoznania choroby oraz od czasu do czasu w trakcie jej trwania. Densytometrię kości można wykonać zarówno w szpitalu, jak i w gabinecie ortopedycznym lub radiologicznym. Badanie jest bezbolesne i trwa około dziesięciu minut, a ekspozycja na promieniowanie jest znikoma.

Czy istnieją inne metody?

Aktywność sportowa może nie tylko przyczynić się do poprawy gęstości i stabilności kości, ale ma również pozytywny wpływ na samopoczucie fizyczne i psychiczne, podobnie jak w przypadku każdego człowieka.

Dla osób dotkniętych chorobą lub ich rodzin przydatna może być pomoc psychologiczna, aby zapobiec trudnościom emocjonalnym lub je zmniejszyć. Jeśli dojdzie do powiększenia gruczołów sutkowych (ginekomastia), można je usunąć chirurgicznie. Jeżeli mniejszy rozmiar jąder prowadzi do obniżenia poczucia własnej wartości lub pewności siebie, można rozważyć wszczepienie implantów jąder. Implanty jąder wykonane są z wysokopolimeryzowanego silikonu. Nie zawierają żelu i są łatwe do wszczepienia. Koszty takiego zabiegu są zazwyczaj pokrywane przez kasę chorych.

Na co należy zwrócić uwagę podczas podawania leków psychotropowych atomoksetyny, metylofenidatu (leki na ADD/ADHD)?

Zwykle w zespole Klinefeltera rozpoznaje się zaburzenia koncentracji uwagi z nadpobudliwością lub bez nadpobudliwości. W takim przypadku leki psychotropowe (zwane często stymulantami lub lekami na ADD/ADHD) mogą być pomocne jako dodatek do terapii behawioralnej.

Zalecany jest kontakt ze specjalistą psychiatrii i psychoterapii dzieci i młodzieży w celu postawienia właściwego rozpoznania oraz zaplanowania i wdrożenia odpowiedniej terapii. W przypadku leczenia farmakologicznego zaburzeń koncentracji uwagi należy wykonać badania kontrolne.

Rozwój i szkoła

Czy są jakieś cechy fizyczne, które mogą sugerować rozpoznanie zespołu Klinefeltera po urodzeniu?

Chłopcy z zespołem Klinefeltera są zazwyczaj prawidłowo rozwinięci po urodzeniu i niczym się nie różnią od innych dzieci. Niekiedy jednak na obecność zespołu Klinefeltera może wskazywać niezstąpienie jąder lub spodzietwo (lokalizacja ujścia cewki moczowej na brzusznej stronie prącia). Niemniej niezstąpienie jąder i spodzietwo występują również u dzieci, które nie mają zespołu Klinefeltera.

Czy wszystkie dzieci z zespołem Klinefeltera rozwijają się tak samo?

Trudno jest sformułować jakieś ogólne wnioski na temat rozwoju chłopców z zespołem Klinefeltera. Podczas gdy u niektórych chłopców rozwój choroby jest mało widoczny (duża część dotkniętych tą chorobą jest zresztą niezdiagnozowana), u niewielkiej części z nich zaburzenia występują już w szkole (np. problemy z koncentracją, problemy z nauką, zaburzenia czytania i ortografii, zwiększona impulsywność). Obecnie nie wiadomo, dlaczego ta podgrupa boryka się z takimi problemami. Przykładowo przedmiotem dyskusji jest ojcowskie lub matczyne pochodzenie nadliczbowego chromosomu X.

Jak rozwija się dziecko z zespołem Klinefeltera?

W dzieciństwie objawy zespołu Klinefeltera nie są zbyt nasilone. Od 4./5. roku życia może wystąpić zwiększony wzrost ciała, który dotyczy szczególnie kończyn dolnych i nie jest wynikiem niedoboru testosteronu. Chłopcy mogą być spokojniejsi i do tego mniej aktywni niż inne maluchy. Faza buntu może być nieco mniej nasilona niż u rodzeństwa. W dzieciństwie wzrost następuje nieco szybciej niż u rówieśników, a ostateczny wzrost w wieku dorosłym jest przeciętnie nieco powyżej średniej w porównaniu z populacją ogólną.

Jakie zaburzenia poznawcze mogą wystąpić?

W przypadku postawienia rozpoznania w bardzo wczesnym wieku, u dużej grupy chłopców obserwuje się opóźnienia w rozwoju języka lub późniejsze trudności w szkole. Nierzadko występują trudności z czytaniem i ortografią lub problemy z koncentracją i osłabienie napędu. Ważne jest, aby dzieci otrzymywały wsparcie terapeutyczne, np. poprzez opiekę logopedyczną, terapię zajęciową lub korepetycje. W poważniejszych przypadkach należy również porozmawiać z nauczycielami w celu zapewnienia środków wyrównujących szanse edukacyjne w szkole.

Czy dzieci z rozpoznaniem zespołem Klinefeltera są upośledzone umysłowo?

W Niemczech częstość występowania upośledzenia umysłowego u dzieci i młodzieży szacuje się na około 1,8%. Porównując, ryzyko to u osób cierpiących na zespół Klinefeltera jest tylko nieznacznie zwiększone. Prawdopodobieństwo niepełnosprawności jest szczególnie większe u osób dotkniętych rzadkimi postaciami (48XXXY, 48XXYY; 49XXXXY) i wzrasta z każdym dodatkowym chromosomem X. Zgodnie z obecnym stanem wiedzy ogólna inteligencja zdecydowanej większości chłopców i mężczyzn z zespołem Klinefeltera jest tylko nieznacznie niższa od poziomu inteligencji ich rodzeństwa, jeśli w ogóle obserwuje się taką tendencję. Stosunkowo często występuje za to obniżona inteligencja werbalna.

Jakie zaburzenia motoryczne mogą występować?

Niektórzy chłopcy wykazują również pewne opóźnienia w rozwoju motorycznym: późno uczą się siadać, raczkować i chodzić; u niektórych chłopców z zespołem Klinefeltera można zauważyć pewną niezdarność.

Czy należy poinformować nauczycieli mojego syna o zespole Klinefeltera?

Zasadniczo rodzice muszą sami zdecydować, czy chcą poinformować wychowawców w przedszkolu lub nauczycieli o zespole Klinefeltera; należy przy tym zaznaczyć, że większość nauczycieli/pedagogów nie jest zaznajomiona z zespołem Klinefeltera i dlatego niewiele mogą zrobić z samą tą informacją. Aby nie narażać dziecka na niepotrzebną stygmatyzację, odradzamy wcześniejsze informowanie nauczycieli. Jeśli jednak pojawią się poważne trudności z nauką, przez które dziecko będzie miało poważne problemy w trakcie lekcji, można poprosić o szczerą rozmowę z nauczycielem w celu zapewnienia środków wyrównujących szanse edukacyjne.

Z czym wiąże się zespół Klinefeltera w okresie dojrzewania?

Dojrzewanie płciowe u chłopców z zespołem Klinefeltera, bez podjęcia leczenia, może być opóźnione i może wiązać się z większymi trudnościami niż u innych chłopców w tym samym wieku. Nasilona nieśmiałość, brak pewności siebie, niskie libido i obniżone poczucie własnej męskości mogą prowadzić do problemów psychicznych i izolacji. Podczas gdy u wielu chorych produkcja testosteronu spada już podczas (wtedy niepełnego) dojrzewania, prawdziwy deficyt testosteronu występuje u większości chorych dopiero w trzeciej dekadzie życia. Oznaką niedoboru testosteronu już w okresie dojrzewania może być np. brak mutacji głosu. O ile u mężczyzn z zespołem Klinefeltera penis może być prawidłowej wielkości, jądra są zazwyczaj wielkości małej szklanej kulki. Z powodu niedoboru testosteronu płytki wzrostu kości nie zamykają się w odpowiednim czasie, przez co osoby dotknięte chorobą mają często ponadprzeciętny wzrost i stosunkowo długie nogi. Może być zauważalny brak zarostu bądź skąpy zarost; włosy łonowe i owłosienie pod pachami są również mniej obfite niż przeciętnie.

Ponieważ niedobór testosteronu prowadzi do zwiększenia poziomu estradiolu, u około 38% osób dotkniętych tą chorobą dochodzi do powiększenia gruczołów piersiowych (ginekomastia). Mięśnie zazwyczaj nie są tak silne, a w okolicy bioder odkłada się więcej tkanki tłuszczowej.

Czym są płytki wzrostu i co mają wspólnego z testosteronem?

Ludzie nie rodzą się z w pełni ukształtowanymi kośćmi. Co więcej w trakcie rozwoju embrionalnego chrząstka przekształca się w strukturę zawierającą w środku punkt kostnienia. Z tego tak zwanego pierwotnego punktu kostnienia tworzy się powoli substancja kostna poprzez warstwowe zmniejszanie się chrząstki i jednocześnie tworzenie się kości. Później naczynia krwionośne rozrastają się aż do końcowej części (nasady) kości. Następnie w okolicy nasady tworzy się drugi (wtórny) punkt kostnienia. Te wtórne punkty kostnienia często nie wypełniają nasad aż do czasu narodzin.

Przy porodzie wzrost kości na grubość i długość nie jest jeszcze zakończony. Pomiędzy nasadami, które są pokryte chrząstką stawową, a trzonem kości znajduje się przestrzeń chrzęstna - chrząstka nasadowa. Od tej chrząstki na końcowych odcinkach kości następuje dalszy wzrost na długość. Z tego powodu nazywana jest również płytką wzrostu. Dlatego też wraz z wiekiem trzon i nasada kości stają się dłuższe i mocniejsze. W wieku około 20 lat dochodzi do skostnienia płytki wzrostu. Gdy chrząstka nasadowa zamknie się, wzrost na długość jest zakończony.

Sam wzrost jest kontrolowany przez hormon wzrostu STH (hormon somatotropowy). Hormon ten jest wydzielany do końca okresu dojrzewania. W wyniku wzajemnego oddziaływania hormonu wzrostu z hormonami płciowymi testosteronem i estrogenem, na początku okresu dojrzewania następuje przyspieszenie wzrostu. Wraz ze zmniejszeniem się poziomu hormonu wzrostu proces ten ulega spowolnieniu. Ostatecznie płytki wzrostu zamykają się, tworząc cienką linię.

Jeśli proces wzrostu nie zatrzymuje się, może to być spowodowane tym, że organizm nastolatka nie wytwarza wystarczającej ilości testosteronu. Lekarze specjalizujący się w leczeniu zespołu Klinefeltera potrafią już na wczesnym etapie ocenić, jak duży będzie procentowy przyrost długości w stosunku do aktualnego wzrostu. Wczesne podawanie testosteronu w okresie dojrzewania przyczynia się do tego, że płytki wzrostu kości zamykają się przedwcześnie, a tym samym nie dochodzi do osiągnięcia rzeczywistej możliwej wielkości ciała.

Czy istnieje związek ze złym stanem zębów?

Nieprawidłowości w uzębieniu mogą być wskazówką do rozpoznania choroby genetycznej. Nieprawidłowości uzębienia i szczęk występują często u chłopców z zespołem Klinefeltera. Jeśli u chłopca pojawiają się zęby taurodontyczne, istnieje duże prawdopodobieństwo występowania zespołu Klinefeltera. Na stomatologach spoczywa tu duża odpowiedzialność. Ocena stomatologiczna jest tym bardziej istotna, gdyż zmniejsza liczbę mężczyzn z nierozpoznanym zespołem Klinefeltera.

Związki, aktywność seksualna i chęć posiadania dzieci

Jaki wpływ ma zespół Klinefeltera na pierwsze doświadczenia seksualne?

Zespół Klinefeltera powoduje obniżenie poziomu testosteronu u młodych mężczyzn. Z jednej strony może to prowadzić do nieśmiałości wobec płci przeciwnej, a ponadto może wystąpić zmniejszenie libido (pożądania seksualnego). Ogólnie rzecz biorąc, sprawność seksualna (potencja) jest zmniejszona i częściej dochodzi do zaburzeń erekcji (niezdolność do uzyskania lub utrzymania wzwodu). Dlatego w przebiegu zespołu Klinefeltera młodzi mężczyźni mają tendencję do zaburzeń w rozwoju seksualnym. Rozpoznanie zespołu Klinefeltera nie wpływa jednak w żaden sposób na orientację seksualną. Leczenie testosteronem zwykle prowadzi do zwiększenia libido i potencji.

Czy mężczyźni z zespołem Klinefeltera mogą zawierać związki i małżeństwa?

Mężczyźni z zespołem Klinefeltera mogą tworzyć szczęśliwe związki i oczywiście zawierać małżeństwa. Związki lub małżeństwa nie są ani lepsze, ani gorsze od małżeństw mężczyzn bez zespołu Klinefeltera. Niemniej brak możliwości posiadania dzieci może stać się obciążeniem dla związku. Ponieważ około 15% par w Niemczech jest mimowolnie bezdzietnych, w takiej samej sytuacji znajduje się wiele par. Istnieją różne oferty wsparcia, w tym poradnie psychologiczne i ośrodki leczenia niepłodności.

Czy mój syn/ja jest/jestem bezpłodny?

Ponieważ u zdecydowanej większości mężczyzn (>90%) z klasyczną postacią zespołu Klinefeltera występuje azoospermia, czyli brak plemników w nasieniu, są oni niepłodni. Jak wynika z badań naukowych, u chłopców z zespołem Klinefeltera w wieku około 12-14 lat może jeszcze występować spermatogeneza resztkowa, a więc mogą oni mieć jeszcze trochę plemników w nasieniu (oligospermia).

Ponadto u mężczyzny z mozaikową postacią 46XY/47XXY istnieje zwiększone prawdopodobieństwo, że w ich ejakulacie pozostaną jeszcze jakieś plemniki.

Występowanie azoospermii stwierdza specjalista urolog na podstawie badania (spermiogram).

Co to jest spermiogram?

Spermiogram jest wykonywany w celu oceny, czy i ile plemników jest obecnych w ejakulacie (nasieniu). Badanie to wykonywane jest w gabinecie urologicznym. Badana osoba musi w tym celu oddać spermę drogą masturbacji w zamkniętym pojedynczym pokoju, która następnie jest badana w laboratorium na obecność plemników. Oligospermia oznacza zmniejszoną liczbę plemników, a azoospermia całkowity brak plemników.

Czy mimo to mężczyźni z zespołem Klinefeltera mogą zostać ojcami biologicznymi?

Nowe metody medycyny prokreacyjnej, zwłaszcza tzw. docytoplazmatyczna iniekcja (ICSI) z uprzednią ekstrakcją nasienia z jąder (TESE), doprowadziły do tego, że mężczyźni z zespołem Klinefeltera wielokrotnie uzyskali pomoc w uzyskaniu biologicznego potomstwa. Liczby te są wciąż zbyt małe, aby można było ogólnie ocenić szanse powodzenia w zespole Klinefeltera.

Co to jest ekstrakcja nasienia z jąder (TESE)?

Chociaż w ejakulacie większości dotkniętych chorobą osób nie ma plemników, w tkance jąder mogą znajdować się funkcjonalne plemniki. TESE (skrót od Testicular Sperm Extraction) lub microTESE to zabieg chirurgiczny na jądrach, zwykle wykonywany w znieczuleniu ogólnym. Podczas tej operacji pobierane są niewielkie próbki tkanki jądra (biopsja jądra), które są następnie badane pod mikroskopem na obecność plemników. Jeśli podczas tego procesu zostaną znalezione plemniki, są

one poddawane kriokonserwacji, tzn. zamrażane w temperaturze minus 196°C, i mogą być później wykorzystane do planowania rodziny metodą docytoplazmatycznej iniekcji (ICSI). ICSI to metoda sztucznego zapłodnienia, w której w laboratorium rozmrożony plemnik jest wstrzykiwany bezpośrednio do uprzednio pobranej komórki jajowej partnerki. Po tej sztucznej inseminacji zapłodnione jajo zostaje umieszczone w macicy partnerki. Jeśli ta sztucznie zapłodniona komórka jajowa zagnieżdży się w macicy tak jak normalnie zapłodniona komórka jajowa, rozpoczyna się ciąża. Obecnie jednak tylko około 1 na 4-5 prób ICSI prowadzi do udanego zagnieżdżenia.

Na co należy zwrócić uwagę podczas TESE?

Możliwość wykonania TESE należy stosunkowo wcześniej omówić z rodzicami lub z chłopcem, ponieważ powodzeniu takiego zabiegu chirurgicznego sprzyja młody wiek i istniejąca jeszcze własna produkcja testosteronu. TESE należy przeprowadzać przed rozpoczęciem terapii testosteronem, ponieważ leczenie testosteronem wstrzymuje produkcję plemników, a tym samym zmniejsza szanse na znalezienie ich w nasieniu. Ponieważ większość dzieci w tym wieku jest jeszcze zbyt młoda, aby myśleć o posiadaniu własnych dzieci, rodzice powinni patrzeć w przyszłość i działać w najlepszym interesie swojego coraz starszego syna/męża, a chłopiec oczywiście powinien być odpowiednio uświadomiony i wyrazić na to zgodę. Jeśli TESE zostanie przeprowadzone we wczesnym stadium, syn ma największe szanse na posiadanie własnego biologicznego potomstwa w późniejszym czasie. Kiedy syn będzie dorosły, będzie mógł sam zdecydować, czy chce wykorzystać zamrożone nasienie do ICSI, czy też nie. Tak więc rodzice syna już w jego dzieciństwie podejmują ważną decyzję, która będzie miała znaczący wpływ na przyszłe dorosłe życie dziecka. TESE w wieku dojrzałym wiąże się ze znacznie mniejszymi szansami powodzenia, ale nadal powinno być wykonywane w porozumieniu z lekarzami prowadzącymi, jeśli pacjent pragnie mieć dzieci.

Kto pokrywa koszty zabiegu TESE/ICSI?

Z reguły większą część kosztów zabiegu TESE (lub microTESE) pokrywana jest w ramach ustawowego ubezpieczenia zdrowotnego. Niemniej wkład własny wynosi od 500 do 1000 euro. Podczas gdy większość publicznych ubezpieczeń zdrowotnych pokrywa około 50% 3 zabiegów ICSI, istnieją pewne ubezpieczenia zdrowotne, które pokrywają 100% kosztów.

Czy biologiczni synowie mężczyzny z zespołem Klinefeltera również odziedziczają zespół Klinefeltera?

Ostatnie badania dowodzą, że biologiczne dzieci mężczyzny z zespołem Klinefeltera (plemniki uzyskano metodą TESE) nie mają dodatkowego chromosomu X, a tym samym nie mają zespołu Klinefeltera (np. Greco et al. Hum Reprod. 2013). Ponieważ jednak badania w tej dziedzinie są jeszcze w powijakach, a liczba przypadków jest stosunkowo niewielka, nie można jeszcze sformułować żadnych ogólnie wiążących stwierdzeń.

Czy istnieją inne możliwości posiadania dzieci?

Jeśli ani z nasienia, ani za pomocą TESE nie uda się uzyskać sprawnych plemników, nie ma możliwości posiadania biologicznego potomstwa. Istnieją jednak alternatywne sposoby na realizację wspólnego pragnienia posiadania dzieci. Na przykład istnieje możliwość zapłodnienia żeńskiej komórki jajowej spermą dawcy (spermą obcą). Metoda ta jest również metodą sztucznego rozrodu, która jest przeprowadzana w ośrodku leczenia niepłodności.

Ponadto istnieje możliwość adopcji lub przyjęcia dzieci z rodzin zastępczych.

Wskazówki

Kiedy i jak mam powiedzieć o tym mojemu dziecku?

Wielu rodziców nie do końca wie, jak i kiedy powiedzieć swojemu synowi, że ma zespół Klinefeltera. Już we wczesnym dzieciństwie, w momencie rozpoczęcia nauki w szkole, na początku okresu dojrzewania? Z naszego doświadczenia wynika, że im wcześniej rozmawia się o tym z synem i im bardziej naturalnie się do tego podchodzi, tym łatwiej jest rodzinie z tym żyć. Oczywiście do chłopca należy mówić w sposób odpowiedni do jego wieku, należy wziąć pod uwagę jego dojrzałość. Być może pomocny okaże się poniższy list doświadczonego lekarza, który wykorzystuje w swojej praktyce, aby pomóc chłopcom (w wieku około 12-15 lat) w delikatny sposób zrozumieć ich szczególną sytuację. Podziękowania kierujemy do dr Achima Wüsthof, który osobiście udostępnił ten artykuł panu Schorpp do publikacji.

Drogi Maksymilianie,

dzisiaj dostałem z laboratorium wyniki Twoich badań krwi. Dzięki temu mogę Ci teraz wyjaśnić, dlaczego Twoje jądra i penis są nieco mniejsze niż u Twoich kolegów.

Komórki Twojego ciała mają szczególną cechę, którą dzielisz z mniej więcej co 500. mężczyzną. Rozpoznaliśmy u Ciebie tzw. zespół Klinefeltera. „Klinefelter” to nazwisko północnoamerykańskiego lekarza, który zaobserwował przypadki mężczyzn, których jądra nie rosły wystarczająco. Później inni badacze odkryli, że u tych ludzi występuje dodatkowy chromosom X.

Co to oznacza? Nasze ciało składa się z milionów komórek, jak dom z cegieł. W każdej pojedynczej komórce ciała, od białej krwinki po włókno mięśniowe, znajduje się precyzyjny plan budowy: chromosomy. To tam znajduje się informacja genetyczna w tzw. genach, które decydują o tym, czy oczy będą niebieskie czy brązowe, czy nos jest spiczasty czy zadarty, czy ktoś łysieje czy nie. Każda komórka ma 46 takich chromosomów, są też dwa chromosomy płciowe, zwane X i Y.

Kiedy dziecko przychodzi na świat, połowa chromosomów pochodzi od matki, a druga połowa od ojca. Mężczyźni mają w plemnikach albo chromosomy X albo Y; w komórce jajowej matki zawsze znajduje się chromosom X. Kiedy chromosom X pochodzący od ojca spotyka się z chromosomem X pochodzącym od matki, powstaje dziewczynka; kiedy chromosom X i Y łączą się ze sobą, powstaje chłopiec. W wyjątkowych przypadkach zdarza się jednak, że spotykają się trzy chromosomy płciowe i powstaje zestaw chromosomów 47,XXY: chłopiec z zespołem Klinefeltera.

Mężczyzna z dodatkowym chromosomem X nie jest w żaden sposób bardziej „kobiecy” niż mężczyzna z zestawem chromosomów 46,XY; cecha ta nie czyni go chorym, a jest całkiem możliwe, że dożyje nawet 100 lat. Niektórzy chłopcy z zespołem Klinefeltera uczą się mówić nieco później i jest im nieco trudniej uczyć się w szkole. U wielu z nich nic nie widać, poza tym, że często są wyjątkowo wysocy.

Jednak praktycznie wszyscy młodzi mężczyźni z zespołem Klinefeltera mają problem z rozwojem jąder. Jądra zaczynają rosnąć zwykle w wieku 11, 12 lub 13 lat: początek okresu dojrzewania. Produkują one męski hormon płciowy testosteron, który powoduje zmiany w organizmie: w okolicach narządów płciowych, pod pachami i na twarzy wyrastają włosy, rośnie penis i obniża się głos. W jądrach powstają również plemniki, które służą do rozmnażania.

Wielu chłopców z zespołem Klinefeltera początkowo wytwarza wystarczającą ilość testosteronu, tak że niewiele różnią się od swoich rówieśników pod względem zmian fizycznych. Jednak ich jądra pozostają małe i niekiedy penis rozwija się zbyt wolno. U niektórych występuje również powiększenie gruczołów sutkowych. Z tych powodów Ty, drogi Maksymilianie, również zgłosiłeś się do mnie.

Ustaliliśmy, że masz charakterystyczny dla zespołu Klinefeltera chromosom 47,XXY, a także, że Twój poziom testosteronu jest nieco niski. Dlatego chciałem Ci zalecić rozpoczęcie leczenia testosteronem. Jest on wprowadzany do organizmu w postaci zastrzyków, żelu do stosowania na skórę, plastrów lub kapsułek. W ten sposób możemy unormować proces Twojego dojrzewania.

Niestety nie możemy leczyć zaburzeń w jądrach. Twoje jądra prawdopodobnie nie są w stanie produkować plemników. Mogę sobie wyobrazić, że nie jest to dla Ciebie miła myśl, że nie będziesz mógł później zostać ojcem. Ale może do tego czasu badania medyczne posuną się nieco do przodu i będzie można temu zaradzić. U niektórych młodych chłopców już dziś można pozyskać plemniki, które są następnie przechowywane w specjalnych zamrażarkach do czasu, aż poczują chęć posiadania potomstwa.

Leczenie testosteronem uszkodziłoby plemniki, dlatego przed terapią hormonalną należy zbadać, czy takie komórki w ogóle powstają. Dzięki podawaniu testosteronu dojrzewanie będzie przebiegać u Ciebie z pewnością całkowicie normalnie. Twój penis urośnie, możesz mieć dziewczynę i uprawiać z nią seks, więc nie będziesz się różnił od żadnego innego młodego mężczyzny poza tym, że Twoje jądra będą mniejsze. Taki jest cel naszego leczenia i gwarantujemy, że będzie ono skuteczne. Mogę Ci to obiecać. Jeśli masz jakieś pytania na ten temat, omówimy je szczegółowo podczas następnej wizyty w gabinecie. Do tego czasu dr Achim Wüsthof z Kliniki Endokrynologii w Hamburgu przesyła Ci serdeczne pozdrowienia.

Jak znaleźć odpowiedniego lekarza?

Pierwsze podejrzenie zespołu Klinefeltera w dzieciństwie jest zwykle wysuwane przez lekarza pediatrę. Lekarz genetyk (lekarz zajmujący się chorobami genetycznymi) diagnozuje zespół Klinefeltera na podstawie analizy chromosomów. W celu zapewnienia skutecznej terapii wskazane jest leczenie przez specjalistów. Leczenie jest interdyscyplinarne (zaangażowani są różni lekarze specjaliści). Endokrynologzy (lekarze zajmujący się hormonami) sprawdzają poziom testosteronu w regularnych odstępach czasu i są to najlepsi specjaliści do kontaktu w zakresie terapii zastępczej testosteronem. Urologzy (lekarze zajmujący się układem moczowym i męskimi narządami płciowymi) wykonują badania gruczołu krokowego, jąder i TESE. W obu przypadkach muszą to być specjaliści zajmujący się dziećmi i młodzieżą. Ponadto w niektórych przypadkach dobrym uzupełnieniem leczenia medycznego jest opieka psychoterapeutyczna w celu psychologicznego uporańia się z diagnozą. Jeśli w dzieciństwie i okresie dojrzewania wystąpią poważniejsze problemy z koncentracją uwagi, uczeniem się lub zaburzenia psychiczne, zaleca się kontakt z lekarzem specjalizującym się w psychiatrii i psychoterapii dzieci i młodzieży.

Pomoc

Endokrynologzy dla dzieci i młodzieży

<https://memlist.dgked.de/>

Endokrynologzy dla dorosłych

<https://www.endokrinologie.net/arztsuche.php>

Logopedzi

<https://www.dbl-ev.de/service/logopaedensuche.html>

Psychiatria dzieci i młodzieży, psychosomatyka i psychoterapia

<http://www.dgkjp.de/kliniken>

Genetycy

<https://www.gfhev.de/de/beratungsstellen/beratungsstellen.php>

Urologzy

<https://www.urologenportal.de/patienten/urologensuche.html>

Ośrodki leczenia niepłodności

<https://www.deutsches-ivf-register.de/mitgliedszentren.php>

Glosariusz

Fachowe pojęcia z zakresu urologii, andrologii, endokrynologii, genetyki i medycyny reprodukcyjnej

26



Amniopunkcja

Amniopunkcja to badanie prenatalne polegające na pobraniu płynu owodniowego. Amniopunkcja jest formą inwazyjnej diagnostyki prenatalnej, która pozwala na wykrycie lub wykluczenie choroby genetycznej u rozwijającego się płodu (nienarodzonego dziecka). Amniopunkcja może również wykryć trisomie i monosomie. Przez igłę pobiera się niewielką ilość płynu owodniowego i z tego płynu można wyizolować, a następnie zbadać materiał genetyczny nienarodzonego dziecka.

Aneuploidia

Aneuploidia jest liczbową aberracją chromosomalną, w której oprócz normalnego zestawu chromosomów obecne są pojedyncze chromosomy lub ich brakuje. Zespół Klinefeltera jest spowodowany aneuploidią chromosomów płciowych..

Androgeny

Męskie hormony płciowe nazywane są „androgenami”. Istnieje wiele różnych androgenów, z których najważniejszym jest testosteron. Androgeny odgrywają ważną rolę w rozwoju męskich cech płciowych. Są one również odpowiedzialne za powstawanie drugorzędowych cech płciowych, takich jak zarost, owłosienie ciała i zmiana głosu. Androgeny są produkowane w korze nadnerczy i w jądrach.

Andrologia

Andrologia jest dziedziną medycyny, która zajmuje się męskimi funkcjami rozrodczymi i ich zaburzeniami. Tak więc andrologia zajmuje się leczeniem i badaniem wszystkich schorzeń specyficznych dla mężczyzn (np. zaburzenia erekcji, choroby penisa). Andrologia jest męskim odpowiednikiem ginekologii.

Autosomy

Określenie dla wszystkich chromosomów zestawu chromosomów z wyjątkiem chromosomów płciowych. Typowy zestaw chromosomów składa się z 44 autoso-

mów i 2 chromosomów płciowych. Chromosomy płciowe u kobiet to zazwyczaj XX, a u mężczyzn XY.

Azoospermia

Azoospermia oznacza brak plemników w ejakulacie (nasieniu).

B

Badanie per rectum

Badanie per rectum to badanie palcem odbytu (odbytnicy) i narządów przyległych, zwłaszcza gruczołu krokowego. Pozwala na wstępne rozpoznanie choroby gruczołu krokowego i odbytnicy. Badanie jest łatwe do przeprowadzenia, szybkie i bezbolesne.

Biopsja

Pobranie próbki tkanki

Biopsja jądra

Pobranie tkanki z jądra w znieczuleniu

C

Ciało Barra

Kobiety mają zazwyczaj dwa chromosomy X, z których jeden jest nieaktywny. Ten nieaktywny chromosom X jest wykrywalny w komórkach jako ciało Barra. Nieaktywność X występuje we wczesnym stadium embrionalnym. Stąd duża część genów na owym „wyłączonym X” nie jest wykorzystywana. Jest to normalne. U mężczyzn z zespołem Klinefeltera jeden z dwóch chromosomów X jest również „wyłączony” w każdej komórce.

Chromosom Y

Chromosom Y jest chromosomem płciowym. Prowadzi to do wykształcenia fenotypu męskiego.

D

Diagnostyka prenatalna

Diagnostyka prenatalna oznacza różne badania płodu (nienarodzonego dziecka) lub kobiety w okresie ciąży. Są to zatem badania prenatalne. Rozróżnia się badania „nieinwazyjne”, w przypadku których badania wykonywane są tylko na zewnątrz ciała, oraz „badania inwazyjne”, które wykonywane są wewnątrz ciała.

Do badań nieinwazyjnych należą na przykład różne badania ultrasonograficzne oraz badania stężenia hormonów we krwi matki. Diagnostyka inwazyjna obejmuje biopsję kosmówki, amniopunkcję lub nakłucie sznura pępowinowego.

Diploid

Zestaw chromosomów jest „diploidalny”, jeśli występuje w dwóch egzemplarzach. U większości organizmów wielokomórkowych (także u człowieka) większość komórek ciała posiada diploidalny zestaw chromosomów. Zestaw chromosomów jest „haploidalny”, gdy występuje w jednej kopii. U ludzi tylko gamety = (komórki służące do rozmnażania płciowego, tj. komórki jajowe i plemniki) są haploidalne.



Endokrynolog / Endokrynologia

Endokrynologia to nauka o gruczołach dokrewnych. Należą do nich np. tarczycza, trzustka lub nadnercza.



Fenotyp

W genetyce fenotyp oznacza zbiór wszystkich cech organizmu. Fenotyp jest zdeterminowany przez oddziaływanie między czynnikami dziedzicznymi i środowiskowymi.

FISH

Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ jest metodą cytogenetyczną służącą do wykrywania określonych segmentów chromosomów za pomocą barwników fluorescencyjnych. Metodę tę stosują genetycy. Dzięki tej analizie można wykryć strukturalne zmiany w zestawie chromosomów.

FSH

Hormon folikulotropowy (FSH) jest hormonem płciowym, który jest wytwarzany przez przedni płat przysadki mózgowej zarówno u mężczyzn, jak i u kobiet. U kobiet FSH w jajniku powoduje dojrzewanie pęcherzyków jajnikowych aż do dojrzałego jajeczka i owulacji. U mężczyzn FSH pobudza spermatogenezę.



Genetyka człowieka

Genetyka człowieka jest dziedziną medycyny, która zajmuje się chorobami wrod-



Ginekomastia

Ginekomastia to powiększenie męskich gruczołów sutkowych po jednej lub obu stronach. Usunięcie nadmiaru tkanki gruczołu sutkowego jest możliwe dzięki zabiegowi chirurgicznemu zwanemu „mastektomią”.

Gonady

Gonada, zwana również gruczołem płciowym lub gruczołem rozrodczym, jest narządem płciowym, w którym wytwarzane są niektóre hormony płciowe i gamety. Gonady męskie nazywane są jądrami, natomiast gonady żeńskie - jajnikami.



Habitus Wygląd, budowa, struktura

Hematokryt

Hematokryt oznacza odsetek składników komórkowych w objętości krwi. Opisuje on płynność krwi i jest wyrażany w procentach. Prawidłowa wartość wynosi około 46% u mężczyzn i około 41% u kobiet. Jeśli hematokryt wzrasta, krew staje się bardziej lepka i płynie wolniej. Zwiększa to ryzyko rozwoju zakrzepicy (zakrzepów krwi). Czerwone krwinki stanowią ponad 95% hematokrytu. Białe krwinki i płytki krwi stanowią jedynie niewielką część hematokrytu.

Hemoglobina

Hemoglobina jest kompleksem białkowym zawierającym żelazo, znajdującym się w czerwonych krwinkach (erytrocytach) i pełni ważną rolę w transporcie tlenu. Ponadto nadaje krwi jej czerwony kolor.

Hipogonadyzm

Hipogonadyzm ogólnie odnosi się do niedoczynności gonad, np. jąder. W zależności od miejsca występowania zaburzeń rozróżnia się hipogonadyzm pierwotny (zaburzenia w jądrach lub jajnikach), wtórny (zaburzenia na poziomie przysadki mózgowej) i trzeciorzędowy (zaburzenia na poziomie podwzgórza).



ICSI

Docytoplazmatyczna iniekcja plemnika (ang. IntraCytoplasmic Sperm Injection, w skrócie ICSI) jest metodą sztucznego zapłodnienia. Plemnik mężczyzny jest przenoszony bezpośrednio do cytoplazmy (ooplazmy) komórki jajowej.

30

Idiopatycznie

Bez wyraźnej przyczyny. Np. hipogonadyzm idiopatyczny: Występuje hipogonadyzm, ale mimo badań medycznych nie ustalono jego przyczyny.

Impotencja

Słowo „impotencja” jest ogólnym określeniem dla tych trzech zaburzeń czynnościowych:

1. Niezdolność do uzyskania lub utrzymania wzwodu (zaburzenia erekcji)
2. Niezdolność do wytrysku (anejakulacja)
3. Niezdolność do posiadania własnego potomstwa mimo niezaburzonej funkcji erekcji (impotentia generandi)

Inseminacja

Inseminacja to przeniesienie plemników mężczyzny do dróg rodnych kobiety. Jest to często stosowana forma sztucznego zapłodnienia.



Kariogram

Kariogram to uporządkowane graficzne przedstawienie wszystkich chromosomów w komórce. Chromosomy są sortowane według cech morfologicznych, takich jak rozmiar, położenie centromeru i wzór prążkowy. Kariogramy są tworzone w celu określenia kariotypu, czyli zestawu chromosomów danej osoby.

Kriokonserwacja

Kriokonserwacja to proces przechowywania komórek lub tkanek poprzez zamrożenie ich w ciekłym azocie. Metoda ta pozwala np. na przechowywanie plemników przez wiele lat, aby w razie potrzeby rozmrozić je w celu sztucznego zapłodnienia, np. zabiegu ICSI.



LH (hormon luteinizujący)

Hormon luteinizujący jest produkowany w przysadce mózgowej i jest jednym z hormonów, które odgrywają ważną rolę w reprodukcji. U kobiet wspomaga owulację i tworzenie się ciała żółtego. U mężczyzny, między innymi, kontroluje tworzenie się spermy.



Łagodny przerost gruczołu krokowego (BPH)

Łagodne powiększenie prostaty



Medycyna reprodukcyjna

Medycyna reprodukcyjna zajmuje się reprodukcją i jej zaburzeniami. Głównym zadaniem medycyny reprodukcyjnej jest niesienie pomocy w przypadkach niezdolności do posiadania potomstwa.

Mejoza

Mejoza jest formą podziału jąder i komórek, w przypadku którego komórka diploidna (komórka z podwójnym zestawem chromosomów) daje początek czterem komórkom potomnym z haploidalnym (pojedynczym) zestawem chromosomów. W wyniku mejozy dochodzi więc do podziału zestawu chromosomów na połowę. Jest to niezbędne do powstania gamet (plemników i jajeczek). W momencie połączenia jaja z plemnikiem ponownie powstaje kompletny zestaw chromosomów.

Mężczyzna XX

Mężczyzna XX to osoba, która ma męski wygląd (fenotyp), mimo że ma żeński kariotyp (46,XX). Oznacza to, że oba chromosomy płciowe są chromosomami X, natomiast brakuje chromosomu Y, który zazwyczaj jest niezbędny do wykształcenia fenotypu męskiego. Częstość występowania wynosi od 1 na 10 000 do 1 na 20 000.

Monosomia

Monosomia jest formą mutacji genomowej (aneuploidii), w której brakuje jednego chromosomu w diploidalnym (podwójnym) zestawie chromosomów. Na przykład zespół Turnera jest monosomią. Kobiety z zespołem Turnera mają zamiast typowego kariotypu żeńskiego (46,XX) o jeden chromosom X za mało (45,X).

M**Mozaikowość**

Mozaikowość komórek oznacza, że aberracja genetyczna jest obecna tylko w części komórek organizmu. Taka mozaikowość występuje u około 7% mężczyzn z zespołem Klinefeltera. Oznacza to, że dodatkowy chromosom X jest obecny tylko w części komórek ciała, podczas gdy w pozostałych komórkach ciała obecny jest męski zestaw chromosomów 46,XY.

N**Niepłodność**

Niemожność zajścia w ciążę, niemożność spłodzenia potomstwa Bezpłodność

Nondysjunkcja

Nierozdzielenie. Błąd w mejozie polegający na tym, że dwa chromosomy lub chromatydy siostrzane nie rozdzielają się prawidłowo. Wynikiem tego jest liczbowa aberracja chromosomowa, np. aneuploidia (patrz aneuploidia). Nierozdzielenie jest zdarzeniem całkowicie losowym i zdarza się zarówno u mężczyzn, jak i u kobiet.

O**Obrzęki**

Zatrzymanie wody w tkankach. Istnieje wiele przyczyn, w tym znaczny niedobór białka lub niewydolność serca/nerek.

Osteopenia

Osteopenią nazywamy zmniejszenie gęstości kości, które jest etapem poprzedzającym osteoporozę.

Osteoporoza

Wraz z wiekiem zmniejsza się gęstość kości. Jest to normalne. Jednak osteoporoza oznacza wyraźne zmniejszenie gęstości kości, które może prowadzić do zwiększonego ryzyka złamań (pęknięć kości). Aktywność fizyczna i ruch wzmacniają kości.

Otyłość

Otyłość oznacza ciężką lub patologiczną nadwagę. Według WHO otyłość definiuje się jako wskaźnik masy ciała (BMI) przekraczający 30 kg/m². Aby obliczyć BMI, należy podzielić własną masę ciała przez wzrost podniesiony do kwadratu (waga/



wzrost2). Oprócz czynników genetycznych, w rozwoju otyłości dużą rolę odgrywa przekarmienie i brak ruchu.

Pęcherzyki jajnikowe

Wypełnione płynem pęcherzyki jajnikowe, w których znajdują się komórki jajowe. Pęcherzyki jajnikowe dojrzewają w jajnikach.

Plemnik

Męska komórka rozrodcza

Prostata (gruczoł krokowy)

Część męskich wewnętrznych narządów płciowych; położona w miednicy poniżej pęcherza moczowego i otaczająca cewkę moczową.

Proteza jądra

Implant jądra wykonany z tworzywa sztucznego nazywany jest protezą jądra

Przezcewkowy Przez cewkę moczową

Przezcewkowa resekcja gruczołu krokowego (TUR-P)

Technika chirurgiczna, w przypadku której tkanka gruczołu krokowego jest usuwana przez cewkę moczową.

Przysadka mózgowa

Przysadka mózgowa jest gruczołem o wielkości ziarna grochu, znajdującym się na spodniej stronie mózgu, i bierze udział w kontroli różnych funkcji organizmu poprzez wydzielanie różnych hormonów. Z kolei hormony uwalniane z przysadki mózgowej pobudzają kolejne gruczoły (np. tarczycę czy nadnercza) do samodzielnej produkcji hormonów.

PSA (antygen prostaty)

Antygen prostaty jest enzymem, który jest fizjologicznym produktem wydzielanym z kanałków gruczołu krokowego, dodawany do ejakulatu w celu upłynnienia nasienia. Podwyższone stężenie PSA może wskazywać na raka gruczołu krokowego.



Punkcja pęcherzyków jajnikowych

Pobranie komórek jajowych pod kontrolą USG za pomocą igły wprowadzonej przez ścianę pochwy. Z reguły wymagane jest krótkie znieczulenie.



TESE

TESE (skrót od Testicular Sperm Extraction) lub microTESE to zabieg chirurgiczny na jądrach, zwykle wykonywany w znieczuleniu ogólnym. Podczas tej operacji pobierane są niewielkie próbki tkanki jądra (biopsja jądra), które są następnie badane pod mikroskopem na obecność plemników. Jeśli uda się znaleźć plemniki, są one poddawane kriokonserwacji, tzn. zamrażane w temperaturze minus 196°C i mogą być później wykorzystane do planowania rodziny metodą docytoplazmatycznej iniekcji plemnika (ICSI).

Testosteron

Najważniejszy męski hormon płciowy

Translokacja

W genetyce translokacja oznacza mutację chromosomową, w przypadku której dochodzi do przemieszczenia fragmentu chromosomu w inne miejsce w obrębie zestawu chromosomów.

Triploidalność

W genetyce triploidalność (triploid, „potrójny”) rozumiana jest jako cecha, w przypadku której żywy organizm lub komórka posiada trzy (łac. Tri = trzy) kompletne haploidalne zestawy chromosomów (3n). Triploidalność występuje w królestwie zwierząt i roślin. Niemniej triploidalność może być również obecna w zapłodnionej ludzkiej komórce jajowej. Ponieważ organizm triploidalny nie jest zdolny do przeżycia u ludzi, triploidalność jest częstą przyczyną poronień.



Urolog

Lekarz, który specjalizuje się w chorobach układu moczowego. Zatem urolog leczy zarówno mężczyzn, jak i kobiety.



Witamina „D”

Witamina „D” jest witaminą rozpuszczalną w tłuszczach i odgrywa znaczącą rolę w regulacji poziomu wapnia we krwi, a tym samym bierze udział w metabolizmie kości. Ekspozycja skóry na światło słoneczne wspomaga produkcję witaminy D w naszym organizmie. Mężczyźni z zespołem Klinefeltera często mają niedobór witaminy D. Dlatego poziom witaminy D u młodzieży i dorosłych powinien być regularnie kontrolowany. Szczególnie w miesiącach zimowych, gdy dni są krótkie i słońca jest jak na lekarstwo, suplementacja witaminy D (tj. przyjmowanie tabletek z witaminą D) powinna odbywać się w porozumieniu z lekarzami prowadzącymi. Suplementacja witaminy D jest ważna dla metabolizmu kostnego.

Wnętrostwo (niezstąpienie jądra)

Niezstąpienie jądra (wnętrostwo) oznacza, że w momencie narodzin jedno z jąder nie znajduje się w mosznie. Jest to najczęstsza anomalia układu moczowo-płciowego.

Wolny testosteron

Testosteron we krwi jest w ponad 97% związany z białkami (np. globuliną wiążącą hormony płciowe i albuminami), a tylko około 1-3% jest obecne jako wolny hormon. Suma testosteronu wolnego i słabo związanego z albuminami to testosteron biodostępny (ok. 35% całkowitego testosteronu).

Wywiad lekarski

Historia medyczna pacjenta. Obejmuje wszystkie dotychczasowe choroby i operacje. Pytania dotyczą również spożywania alkoholu i palenia papierosów.



Zakrzepica

Zakrzepica występuje wtedy, gdy skrzep krwi blokuje naczynie krwionośne, zwłaszcza żyłę. Do niebezpiecznej sytuacji dochodzi, gdy część tego skrzepu krwi przemieści się wraz z krwiobiegiem przez serce do płuc i tam zablokuje naczynia krwionośne niezbędne do oddychania.

Zapłodnienie

Połączenie plemnika i komórki jajowej. Powstaje zygota.



Zapalenie prostaty

Zapalenie gruczołu krokowego

Zapłodnienie in vitro

W przypadku zapłodnienia in vitro (łac. „zapłodnienie w probówce”) do zapłodnienia komórki jajowej i plemnika nie dochodzi w ciele kobiety, lecz „sztucznie” w laboratorium. Jest to powszechnie stosowana metoda sztucznego zapłodnienia.

Zespół Klinefeltera

Zespół Klinefeltera należy do grupy liczbowych aberracji chromosomowych (odchyień w liczbie chromosomów) i charakteryzuje się występowaniem nadliczbowego chromosomu X u mężczyzn. Zespół Klinefeltera nie występuje rzadko, dotyka około jednego na 500 do 1000 mężczyzn. Jest to zatem najczęstsza choroba genetyczna występująca u płci męskiej. W samych Niemczech od 41 000 do 82 000 chłopców lub mężczyzn posiada dodatkowy chromosom X.

Zespół metaboliczny

Zespół metaboliczny nie jest samodzielną chorobą, ale połączeniem różnych chorób i czynników ryzyka chorób serca/układu krążenia. Zazwyczaj w zespole metabolicznym występują razem następujące objawy: znaczna nadwaga (otyłość), zaburzenia gospodarki lipidowej, wysokie ciśnienie tętnicze krwi, podwyższony poziom cukru we krwi lub cukrzyca typu 2. Czynniki, które przyczyniają się do rozwoju zespołu metabolicznego, to przede wszystkim brak ruchu i wysokokaloryczna dieta.

Zespół polisomii X

Zespół polisomii X polega na mutacji genowej występującej u ludzi. W tym przypadku zestaw chromosomów w komórkach składa się z trzech (trisomia X) do ośmiu chromosomów X zamiast dwóch chromosomów X. Częstość występowania takiej zmiany to 1:1000.

Zespół Turnera

Zespół Turnera występuje, gdy kobieta zamiast zwykłego zestawu chromosomów 46,XX ma jeden chromosom X mniej (45,X0). To odchylenie (anomalia) nazywane



jest monosomią X, jest ono spowodowane zaburzeniami podziału chromosomów podczas podziału komórki. Częstość występowania zespołu Turnera szacuje się na około 1:3000-1:5000.

Zarodek

Po zapłodnieniu komórki jajowej przez plemnik, komórka ta dzieli się i od tego momentu nazywana jest „zarodkiem”. Tą nazwą posługujemy się do końca trzeciego miesiąca ciąży. Potem mówi się o płodzie.

Zespół XYY

Zespół XYY jest aberracją liczbową chromosomów płciowych. Zamiast zwykłego męskiego zestawu chromosomów 46,XY, u mężczyzn z zespołem XYY występuje dodatkowy chromosom Y (47,XYY). Większość z nich jest zdrowa i dlatego termin „zespół” jest obecnie poddawany krytyce.

Zygota

Po połączeniu się plemnika i komórki jajowej powstaje zygota

Najważniejsze pytanie w życiu brzmi: Jak się żyje z zespołem Klinefeltera? Odpowiedzi odnajdujemy w życiu.

38

Moje życie z zespołem Klinefeltera

Ożeniłem się. Kiedy po dwóch latach małżeństwa nadal nie mieliśmy dzieci, udaliśmy się z żoną do androloga w Regensburgu. Lekarz ten był bardzo niemiły, niegrzeczny i równie nietaktowny. Po kilku badaniach i ocenie spermogramu postawiono diagnozę, która była szokiem. Wraz z żoną poczuliśmy się postawieni między przysłowiowym młotem a kowadłem, diagnoza bowiem brzmiała: „To niemożliwe, by kiedykolwiek został Pan ojcem”. „Jądra mają wielkość pestki wiśni, nie uda się osiągnąć płodności nawet z pomocą leków”. Wtrącając: „Nie mam teraz więcej czasu”, zostawił nas stojących i odszedł. O zespole Klinefeltera w ogóle nie było mowy. To był szok dla nas obojga, zwłaszcza dla mnie. W tamtym czasie potrzebowałem tygodni, aby dojść do siebie.

Po roku odbyliśmy kolejną wizytę u innego androloga. Po intensywnych badaniach (spermogram i biopsja jąder) i po bardzo empatycznych rozmowach postawiono diagnozę: zespół Klinefeltera.

Na dalsze badania zostałem skierowany na Oddział Andrologii Uniwersyteckiej Kliniki Dermatologicznej w Erlangen. Podczas długiej i uważnej rozmowy pomiędzy mną, moją żoną i lekarzem prowadzącym po raz pierwszy wspomniano o leczeniu hormonalnym. Leczenie zaczęło się w 1972 roku (miałem wtedy 33 lata) od przyjmowania leku Testoviron Depot 100 mg przez trzy miesiące, w odstępach trzytygodniowych. Następnie przeprowadzono ponowne badanie kontrolne w Erlangen, po którym zwiększono dawkę leku do 200 mg na okres jednego roku. Pod koniec roku miałem kolejne badanie, po czym otrzymywałem pełną dawkę leku Testoviron Depot 250 mg co trzy tygodnie do 1980 roku. Ponieważ po upływie trzech tygodni poziom hormonu zbyt szybko się obniżył, odstęp czasowy skrócono do 14 dni. Ze względu na rozpoczynające się powiększenie gruczołu krokowego odstępy czasowe wydłużono do 17-20 dni.

Ponieważ poczęcie dzieci w sposób naturalny było niemożliwe, adoptowaliśmy trójkę dzieci, syna i dwie dziewczynki. Jesteśmy szczęśliwą rodziną i mamy teraz dziewięcioro wnucząt.

W 1992 roku wnioskowałem o wydanie przysługującej mi legitymacji niepełnosprawnego w stopniu znacznym, stopień niepełnosprawności 50%. Na wniosek z powodu pogorszenia stanu zdrowia po dwóch latach orzeczono 70%. W 2010 r. ważność legitymacji została przedłużona dożywotnio.

Z pewnością oszczędzono by mi wielu trudności, gdyby leczenie hormonalne rozpoczęto na początku okresu dojrzewania. Dzięki terapii testosteronem, którą stosuję od ponad 35 lat, wiele dolegliwości ustąpiło, a moja radość z życia systematycznie wzrastała. Dziś mam 80 lat i żyje mi się lepiej niż za młodu. Z pewnością oszczędzono by mi dalszych problemów fizycznych i psychicznych, gdyby przyczyny moich dolegliwości zostały wykryte wcześniej.

Pozostaje mieć nadzieję, że przy dzisiejszych działaniach mających na celu podnoszenie świadomości i przy całym postępie medycyny, takie błędy nie będą się już tak często zdarzać.

W 1992 roku powstało pierwsze Niemieckie Stowarzyszenie Zespołu Klinefeltera, którego byłem członkiem i zarazem założycielem. W 1993 roku założyłem w Regensburgu grupę wsparcia dla osób z zespołem Klinefeltera. Była to pierwsza grupa wsparcia w Niemczech, zajmująca się tym zespołem.

Za tę działalność wiosną 2007 r. prezydent Republiki Federalnej Niemiec Horst Köhler odznaczył mnie Orderem Zasługi Republiki Federalnej Niemiec. W 2012 roku powstało nowe stowarzyszenie Zespół Klinefeltera 47xxy. W mojej pracy w nowym stowarzyszeniu chciałbym przekazać osobom poszukującym porady moje wieloletnie doświadczenie w zakresie zespołu Klinefeltera.

Choroby i przedwczesna śmierć w wyniku nieleczzonego zespołu Klinefeltera

40

Chciałabym opowiedzieć o moim pierwszym mężu, który, jak przypuszczam, był dotknięty zespołem Klinefeltera. Z pewnością doprowadziło to do wielkiego cierpienia i do jego przedwczesnej śmierci w wieku sześćdziesięciu lat. Niestety, wykluczał on możliwość występowania tego zespołu i możliwość terapii.

Mój mąż urodził się jako jedyne dziecko samotnej matki i w zasadzie był wychowywany przez dziadków. W wieku około dziewięciu lat miał już sporą nadwagę. W szkole nie radził sobie ze sportem. Po ukończeniu szkoły średniej z wyróżnieniem studiował medycynę, ale nie zdał drugiego egzaminu państwowego. Następnie rozpoczął pracę zawodową jako przedstawiciel handlowy w branży farmaceutycznej, a później jako konsultant ds. zarządzania, która początkowo przynosiła mu większe, a później mniejsze sukcesy.

Kiedy się pobraliśmy i warunki ekonomiczne były odpowiednie, chcieliśmy założyć rodzinę. Jednak po tym, jak przez długi czas nie zachodziłam w ciążę, wykluczono wiele możliwych przeszkód i zlecono mi wykonanie spermogramu. Lekarz androlog stwierdził u niego niezdolność do zapłodnienia i zdiagnozował hipogonadyzm. Wspomniał o leku, ale tę opcję mój mąż odrzucił. Przez lata mieliśmy w sumie troje dzieci w wyniku zapłodnienia heterologicznego (nasieniem dawcy innego niż partner) i powinniśmy być normalną, szczęśliwą rodziną. Ale dopiero gdy najmłodsze dziecko miało sześć lat, zdałam sobie sprawę, że nie tylko ja jestem nieszczęśliwa w tym małżeństwie, ale także dzieci. Po prostu brakowało im relacji interpersonalnych z ojcem. Postanowiłam się z nim rozstać, co musiało być dla niego bardzo bolesne. Dzieci zostały ze mną. Choć początkowo były jeszcze wizyty, kontakt z nim coraz bardziej się zacierał. Przez lata miał takie problemy ze swoją ostatnią partnerką, że groźbami samobójczymi zmuszał swojego najstarszego syna do pomagania mu w radzeniu sobie z jej kryzysami psychicznymi, co bardzo go obciążało i w końcu doprowadziło do zerwania kontaktów. Relacje z drugim synem urwały się, ponieważ mój mąż, który wcześniej był sumienny w sprawach urzędowych, odmówił współpracy i podpisywania wniosków BAföG (niem. Bundesausbildungsförderungsgesetz, niemiecka federalna ustawa o pomocy szkoleniowej dla uczniów

szkół średnich i uniwersytetów w Niemczech). Kontakt z naszą córką nie ma już od dawna.

Z daleka obserwowaliśmy jego degradację społeczną i nasilające się choroby. Jednym z czynników, który to przyspieszył, był fakt, że poza może jedną osobą nie miał żadnych przyjaciół ani znajomych. Z perspektywy czasu uświadomiłam sobie, że zawsze miał trudności z nawiązywaniem kontaktów. Z jego strony było to możliwe niemalże wyłącznie w kontekście pełnienia funkcji zawodowej lub innej.

Również z perspektywy czasu uświadomiłam sobie, że nie będąc szczególnie wysportowaną, byłam silniejsza od niego, co było widoczne np. w pracach ogrodowych czy podczas remontów. Generalnie podczas wszystkich czynności męczył się zdecydowanie za szybko. Nie miał jeszcze 45 lat, kiedy jego lekarz rodzinny zdiagnozował u niego cukrzycę typu 2. Nie stosował się jednak do zaleceń dietetycznych i przyjmował leki nieregularnie. Po naszym rozstaniu jego stan ogólny gwałtownie się pogorszył, stracił dużo na wadze i sile. Kilka lat później wszczepiono mu bajpasy. Z biegiem lat stał się na tyle niesprawny, że jego pięty były poranione aż do kości. Potem miały miejsce kolejne hospitalizacje z powodu różnych stanów zapalnych. Po jego śmierci dowiedzieliśmy się, jakie inne choroby rozwinęły się u niego w ciągu ostatnich lat: w zakresie samych tylko zaburzeń serca można by sporządzić długą listę problemów, w tym nadciśnienie i inne. Każde z nich jest niezwykle niebezpieczne i prowadzi do dużych ograniczeń. Cukrzyca, która wymagała już podawania insuliny, całkowicie wymknęła się spod kontroli, występowała przewlekła choroba nerek i rozwinął się zespół słabości (ang. frailty syndrome). Wyglądał jak niedołyżny osiemdziesięciolatek.

Na pogotowiu został natychmiast przyjęty na oddział intensywnej terapii. Cierpiał na ostrą niewydolność nerek, czyli był całkowicie odwodniony, a z drugiej strony duża ilość płynów spowodowała powstanie w niektórych miejscach obrzęku. Infekcje były obecne nie tylko na stopach, w międzyczasie także w drogach moczowych, ponadto wystąpiło zapalenie płuc, całkowita nadkwasota i anemia spowodowana infekcjami. Niestety nawet na oddziale intensywnej terapii nie zdołano go uratować i zmarł o wiele za wcześnie. Procesy, które zachodziły przez lata, są nieodwracalne.

Czuję się zdruzgotana tym biegiem wydarzeń, który wydaje mi się drogą przez mękę, ponieważ uważam, że nie musiało tak być. Gdyby był w stanie stawić czoła diagnozie, mógłby przyjmować testosteron, wtedy byłby silniejszy, sprawniejszy, mógłby prowadzić bardziej aktywne życie. Bo prawie zawsze to ja byłam tą osobą, która podpowiadała, która stymulowała, która organizowała. Można było uniknąć skłonności do depresji, która prawdopodobnie istniała również w przeszłości, ale z pewnością nasiliła się w ciągu ostatnich piętnastu lat. Mając ciało o męskiej muskulaturze i pogodniejsze usposobienie, mógłby łatwiej zastosować się do zaleceń lekarskich dotyczących zdrowej diety i wystarczającej ilości ruchu. Cukrzyca prawdopodobnie nie rozwinęłaby się do tego stopnia, ponieważ w przypadku nieleczzonego zespołu Klinefeltera jest ona prawdopodobnie spowodowana brakiem mięśni.

Nie daje mi spokoju fakt, że zespół ten jest do dziś tak rzadko rozpoznawany, a co więcej, często jest nieleczony. Mówią wtedy „Jest przecież zdrowy”. Mam nadzieję, że udało mi się pokazać, jak śmiertelnie niebezpieczny może być zespół Klinefeltera.

Chęć posiadania dzieci u mężczyzn z zespołem Klinefeltera i zespołem Aspergera

Jakież było moje zaskoczenie, gdy pewnego dnia odkryłam, że przy okazji zespołu Klinefeltera mówi się o zespole Aspergera. Że może być tu jakiś związek! Ale w naszym przypadku tak właśnie było. Również w tym przypadku nie zostało to nigdy zdiagnozowane. Ale kiedy po raz pierwszy wpadła mi w ręce literatura o zespole Aspergera, wiedziałam: „Tak, to jest to!”. To wyjaśniało trudności, jakie występowały w moim małżeństwie, i to, czego brakowało dzieciom w kontaktach interpersonalnych. Urodziłam się w 1959 roku i moi rodzice, jako dzieci pokolenia wojennego, byli stosunkowo oderwani od rzeczywistości pod względem osobowościowym, a ja nie zdawałam sobie z tego sprawy. Tak więc weszłam w związek małżeński z moim mężem, nie zdając sobie sprawy z tego, czego mi brakuje.

Z niepokojem czytam dziś doniesienia o młodych rodzinach, które są zakładane dzięki bankom spermy lub kosztownemu leczeniu bezpłodności. Nie to, żebym zabraniała im szczęścia. Nie, po prostu wiem, jakie to jest cierpienie dla wszystkich

zaangażowanych, kiedy związek między rodzicami nie jest trwały na dłuższą metę. Ileż przeplakanych godzin, jakież poczucie osaczenia z powodu poczucia winy wobec partnera, który w przypadku separacji byłby obciążony alimentami na dzieci, które nie są jego lub które zostały niejako „sztucznie” poczęte. Że relacje między dziećmi a nim długo się nie utrzymają, co oznacza, że prędzej czy później nie będzie już miał z nimi kontaktu, ale nadal będzie musiał płacić. Albo sprawa wypełniania wniosków BAföG, ujawnianie informacji dochodach itp. To straszna sytuacja, której nikomu bym nie życzyła. A co z dziećmi? Które, już w wieku przedszkolnym, idą przez świat z szeroko otwartymi oczami i widzą, o ile bardziej serdeczni są inni ojcowie w stosunku do swoich dzieci? Jaka strata, jaki brak od samego początku.

Czytałam z podziwem ten czy inny reportaż o osobach autystycznych z zespołem Aspergera i myślę, że obecnie z pewnością jest też wiele takich osób, które rozwijają się inaczej niż to było w przypadku mojego męża, które panują nad swoim zachowaniem, które się uczą. Mimo to radziłabym każdej młodej kobiecie, która planuje mieć dzieci z mężczyzną z zespołem Klinefeltera, aby przeczytała kilka historii z życia wziętych lub opowieści o zespole Aspergera. A jeżeli będzie miała wrażenie, że brzmi to znajomo, to dobrze, gdyby zastanowiła się nad tym, co robi.

Nasz ginekolog, który pomagał nam przy poczęciu pierwszego dziecka, poinformował nas, że w tamtym czasie w klinice uniwersyteckiej oferowano poradnictwo psychologiczne dla rodziców pragnących mieć dzieci. Mój mąż uważał, że psycholog jest zupełnie niepotrzebny, a ja byłam wobec niego całkowicie lojalna, więc nie skorzystaliśmy z tej możliwości. Gdybym gdzieś przeczytała świadectwo, które by mnie uświadomiło, należałabym na poradę i może okazałoby się, że musiałabym się rozstać z mężem lub zrezygnować z posiadania dzieci. Choć dziś bardzo kocham moje dzieci i jestem pogodzona z moją historią, wiele by mi oszczędzono.

Wreszcie, wymowny przykład na temat relacji: dla wielu osób z zespołem Aspergera, krewny, który umiera, po prostu znika (np. w „Barwne cienie i nietoperze: życie w autystycznym świecie” (Buntschatten und Fledermäuse: Mein Leben in einer anderen Welt) Axela Braunsa). Wyobraź sobie, że umiera Wasze wspólne dziecko. A dla Twojego partnera, dziecko po prostu znika. Jak opłakiwać stratę przy kimś takim? Nie wytrzymasz tego!

Ekstrakcja nasienia z jądra

W wieku 27 lat rozpoznano u mnie zespół Klinefeltera. Badanie spermogramem wykazało azoospermie (brak plemników w nasieniu) i tym samym rozwiało ostatnie nadzieje na poczęcie dzieci w naturalny sposób. Tak więc nie było już żadnych wątpliwości. Nie ma możliwości, abym w naturalny sposób mógł spłodzić potomstwo. Byłem zły, smutny i zrozpaczony. Dlaczego właśnie ja? Uświadomienie sobie niepłodności doprowadziło do pogorszenia własnego obrazu jako mężczyzny. Fakt ten miał (i nadal ma) wpływ na moją samoocenę i pewność siebie. Pomocne może okazać się poradnictwo psychologiczne.

Dowiedziałem się o możliwości wykonania zabiegu TESE. TESE (skrót od Testicular Sperm Extraction) to zabieg chirurgiczny na jądrach, zwykle wykonywany w znieczuleniu ogólnym. Podczas tej operacji pobierane są niewielkie próbki tkanki jądra (biopsja jądra), które są następnie badane pod mikroskopem na obecność plemników. Jeśli podczas tego procesu zostaną znalezione plemniki, są one poddawane kriokonserwacji, tzn. zamrażane w temperaturze minus 196°C, i mogą być później wykorzystane do planowania rodziny metodą docytoplazmatycznej iniekcji (ICSI). Tyle teorii.

W praktyce byłem przerażony. Mojej myśli o tym, że ktoś mógłby mi naciąć mosznę i wbić igłę w jądro, chyba nie muszą rozwijać. Czy to naprawdę konieczne? Rozważyłem swoje opcje: 1. Zrobię to i być może będę miał szansę zostać ojcem mimo azoospermii. 2. Nie robię tego i nie mam żadnych szans na posiadanie biologicznego potomstwa. Decyzja trwała mniej niż 10 sekund i już po chwili umówiłem się na wizytę na oddziale andrologii kliniki uniwersyteckiej w Münster. Podczas tej pierwszej wizyty zbadano poziom moich hormonów, powtórzono spermogram, wykonano USG jąder, dokonano pomiaru gęstości kości i wypełniono mnóstwo papierkowej roboty. Następnie wyznaczono mi termin zabiegu TESE na za trzy miesiące.

Choć od kilku tygodni z utęsknieniem czekałem na leczenie testosteronem, teraz musiałem trochę poczekać, gdyż leczenie testosteronem zmniejsza szanse na znalezienie sprawnych plemników metodą TESE. Cóż, te kilka miesięcy więcej bądź mniej z obniżonym poziomem testosteronu nie zrobi większej różnicy.

Trzy miesiące później nadszedł ten czas. Konieczne jest, aby opiekun (członek rodziny, partner/partnerka, przyjaciel) przyszedł i opiekował się osobą przez 24 godziny po operacji. Zatem razem z moją młodszą siostrą pojechaliliśmy samochodem do Münster. Wynajęliśmy na dwie noce małe mieszkanie w pobliżu ośrodka chirurgii. W dniu poprzedzającym operację anestezjolog przeprowadził ze mną 15-minutową rozmowę wyjaśniającą na temat znieczulenia ogólnego. Poinformowano mnie między innymi, że do operacji muszę być na czczo, tzn. że przez określoną liczbę godzin przed operacją nie wolno mi nic jeść ani pić.

Dzień operacji: Zalecono mi usunięcie włosów łonowych rano w dniu operacji, aby zmniejszyć ryzyko infekcji. W tym celu dzień wcześniej kupiłem krem do depilacji, który wbrew obawom sprawdził się znakomicie. Byłem teraz gotowy i udałem się do ośrodka chirurgii. Wyjątkowo nie liczyłem na płynną jazdę na zielonych światłach, tylko cieszyłem się jak małe dziecko za każdym razem czekając na czerwonym. Wszystko na próżno, i tak dotarliśmy na czas przed terminem operacji. Tam zostaliśmy bardzo miło przyjęci, a ja otrzymałem zwykłą opaskę na rękę z moim imieniem i nazwiskiem, datą urodzenia i innymi wydrukowanymi na niej informacjami. W szatni przydzielono mi szafkę na ubrania, całkowicie się rozebrałem i założyłem (zgodnie z wcześniejszymi instrukcjami) gotową parę zielonych siatkowych majtek. Następnie nacisnąłem przycisk, aby powiadomić zespół pielęgniarek, że się przebrałem. Za chwilę przyszła bardzo miła pielęgniarka, która przewiozła mnie na łóżku i przykryła kilkoma kocami. Wtedy podano mi tabletkę przeciwbólową, abym po operacji nie odczuwał zbyt silnego bólu. Potem leżałem na łóżku w korytarzu jeszcze przez jakieś pięć minut, aż do momentu, gdy przewieziono mnie na salę operacyjną. Tutaj poczyniono ostatnie przygotowania. Panowała profesjonalna i przyjazna atmosfera. Wszyscy przedstawiali się z imienia i nazwiska oraz stanowiska, co było dla mnie bardzo ważne. Założono mi wkłucie dożylnne w obrębie dołu łokciowego. Trwało to kilka sekund i nie było bolesne. Następnie założono mi maskę twarzową na usta i nos i kazano policzyć do dziesięciu.

Trzy godziny później obudziłem się w dużym, wypełnionym światłem pomieszczeniu. To już? Niesamowite. Nic nie pamiętam. Czułem się dobrze i nic mnie nie bolało. Spojrzałem w dół, aby sprawdzić, czy wszystko jest na swoim miejscu. Moje jądra były zabandażowane i trochę zdrtwiałe. Od razu przyniesiono mi coś do picia i kilka ciastek. Przez pół godziny oglądałem telewizję, a potem poszedłem do łazienki. Po

skorzystaniu z toalety pojawił się u mnie lekarz prowadzący i po krótkiej rozmowie zostałem wypisany.

Byłem szczęśliwy i zdumiony, że zupełnie nie odczułem, że poddałem się zabiegowi chirurgicznemu. Okazało się, że wszystkie obawy i lęki, które miałem przed zabiegiem TESE, były bezpodstawne. Wciąż nieco oszołomiony, wróciłem do poczekalni, gdzie czekała na mnie moja siostra. Przez kolejne godziny leżałem na kanapie przed telewizorem i chłodziłem jądra mrożonym groszkiem zawiniętym w ścierki kuchenne. Tak zalecił mi lekarz i świetnie się to sprawdziło. Przez cały dzień byłem jeszcze trochę oszołomiony po znieczuleniu, ale ogólnie czułem się dobrze i prawie nic mnie nie bolało. Tej nocy udało mi się zasnąć bez problemów, a następnego dnia zgłosiłem się na oddział andrologii na badanie kontrolne. Tam zdjęto opatrunek i sprawdzono, czy wszystko jest w porządku. Następnie przez tydzień przebywałem na zwolnieniu lekarskim. Następane cztery dni spędziłem z rodzicami. Dużo leżałem w łóżku, dochodząc do siebie po operacji. Podczas przyjmowania leków przeciwbólowych, ból był znośny. W końcu, po 6 miesiącach oczekiwania od diagnozy, wolno mi było rozpocząć leczenie testosteronem.

Kilka dni później otrzymałem radosną wiadomość, że w wyniku TESE znaleziono kilka plemników, które zostaną poddane kriokonserwacji. Kamień spadł mi z serca. Tak więc cały ten wysiłek się opłacił.

Czas na pierwszy aparat ortodontyczny

Podczas pierwszej wizyty u dentysty mój syn miał 3,5 roku. Bardziej przez przypadek niż planowo na tej wizycie okazało się, dlaczego moje dziecko miało problemy z mówieniem. Zęby były zdecydowanie za bardzo wysunięte do przodu, tak że język nie stawiał żadnego oporu podczas mówienia. Zapadła decyzja o założeniu pierwszego aparatu ortodontycznego. Na początku nie był to prawdziwy aparat. Miało to być raczej rodzaj gumowego wyciągu, noszonego od czasu do czasu. Ponieważ szczęki małych dzieci są jeszcze bardzo miękkie, zęby jak za dotknięciem czarodziej-skiej różdżki zostały lekko cofnięte do tyłu. Leczenie to nie trwało długo. Ale z dnia na dzień moje dziecko mówiło więcej.

Jednak już wtedy było widać, że zęby nie są w dobrej kondycji. Szkliwo było o wiele za miękkie, co mimo regularnego szczotkowania zębów prowadziło do próchnicy. Lakowanie zębów może wprawdzie chronić szkliwo, ale nie na stałe. Tak się jednak złożyło, że zęby (pod nadzorem i regularną kontrolą stomatologiczną co pół roku) po prostu się "wykruszały". Zębów (mlecznych) z próchnicą nie usunięto, ponieważ można to było zrobić tylko w znieczuleniu. Były obawy, że usuwany ząb ukruszy się i w związku z tym korzeń/resztę zęba trzeba będzie wyjmować chirurgicznie. Stałe zęby wyeliminowały ten „problem”. Po prostu wypchnęły zepsute zęby.

W wieku niespełna dziesięciu lat mój syn ma już „właściwy” ruchomy aparat ortodontyczny, ponieważ jego zęby stałe rosną dość krzywo, a szczeka jest zbyt wąska dla pełnego kompletu zębów. Kontrowersje wśród ortodontów budzi rozpoczęcie leczenia nieprawidłowo ustawionych zębów w tym wieku. Oczywiście, nie warto „nękać” maluchów aparatem zbyt wcześnie, aby w pewnym momencie nie straciły chęci do jego noszenia. Nasz ortodonta skonsultował się z naszym dentystą i wspólnie podjęliśmy ryzyko założenia aparatu na zęby w wieku niespełna dziesięciu lat. Regularnie odbywamy wizyty kontrolne (8 do 10 tygodni), aby sprawdzić, czy leczenie przebiega zgodnie z planem. W naszym przypadku dzięki aparatowi ortodontycznemu upiekliliśmy dwie pieczenie na jednym ogniu. Szczeka powoli się rozszerza (wymaga to regulacji aparatu w tygodniowych odstępach), a zęby są „wypchane” do pionu.

Jak na razie jesteśmy zadowoleni z leczenia. Oczywiście mój syn nie lubi nosić aparatu regularnie, ale wie, po co go ma. Uważam, że regularne wizyty u stomatologa są bardzo ważne. Ważne było też to, aby zrozumieć, że ubytki powstawały nie (tylko) z winy mojego syna, ale po prostu dlatego, że szkliwo jego zębów nie jest najlepsze. Raz w tygodniu wzmocniamy szkliwo specjalną pastą. Fajne jest to, że pasta ma lekki waniliowy posmak, co oczywiście jest bardzo przyjemne dla dzieci, bo przypomina im lody.

Polecam wszystkim rodzicom: dbajcie o zęby swoich dzieci. Nie tylko ze względu na zdrowie zębów, ale także jeśli Twój synowie nie zaczną mówić prawidłowo. Może macie ten sam problem co my.

Życie z zespołem

Mam na imię Matthias, mam 36 lat, 198 cm wzrostu i ważę około 70 kg. Do 15. roku życia nie wiedziałem, że mam zespół Klinefeltera. Na ile moje dolegliwości fizyczne w dzieciństwie miały również związek z zespołem Klinefeltera, mogę się dzisiaj tylko domyślać. Odkąd pamiętam, zawsze byłem chorowity. Aż do teraz. Kiedyś nie potrafiłem zinterpretować pewnych objawów, teraz wiem, że miały one związek z zespołem Klinefeltera. Wraz z rozpoczęciem okresu dojrzewania moja waga spadła z 70 kg do poniżej 60 kg. Pamiętam dobrze, że również w przeszłości najadałem się małymi porcjami i czułem sytość przez kilka godzin. Gdybym wtedy wiedział to, co wiem teraz, jestem pewien, że wiele by mi oszczędzono. Miałem też wtedy częste bóle nóg i kolan.

Mój lekarz rodzinny skierował mnie wtedy do szpitala uniwersyteckiego we Frankfurcie. Całymi godzinami przeprowadzano mi tam badania i rozpoznano zespół Klinefeltera. W wieku 15 lat nie mogłem nic z tym zrobić.

Wiedziałem tylko, że teraz muszę dostawać zastrzyki co 6 tygodni (depot 250 mg). W tym czasie ważyłem już tylko około 60 kg. Endokrynolog powiedział mi, że po zastrzykach testosteronu będę przybierał na wadze. Nigdy nie zapomnę tego zdania, bo właściwie do dziś na to czekam. Moje ciało przystosowało się do tej sytuacji. Moja maksymalna waga 3 lata temu wynosiła 63,5 kg. Ale stale się wahała. Gdy tylko osłabła skuteczność zastrzyku, spadła też moja waga. Wtedy jeszcze nie wiedziałem, że istnieje tak znacząca korelacja między zastrzykami a wagą. Starałem się jeść bardziej kaloryczne pokarmy, ale nie przybierałem na wadze.

Z biegiem lat działanie zastrzyku nie utrzymywało się już przez sześć tygodni, ale skróciło się do siedmiu, dziesięciu dni. Poprosiłem mojego endokrynologa o alternatywy dla zastrzyku typu depot, pierwszą rzeczą, którą polecił był Testogel 62,5 mg. Wypróbowałem ten lek, ale dawka była zbyt niska, zauważyłem ogromny brak sił po zaledwie kilku dniach i powróciłem do zastrzyków depot 250 mg. Mój endokrynolog dał mi wtedy podwójną dawkę leku Testogel 125 mg. Zalecił mi stosowanie jednej saszetki dziennie na skórę. Na początku czułem się dobrze, ale nagle zdałem sobie sprawę, że nie jestem w stanie utrzymać swojej wagi. Waga spadła z 63 do 59 kg.

Miałem nudności i straciłem apetyt. W tamtym czasie nie mogłem sobie poradzić z objawami. Moja waga spadała z tygodnia na tydzień, a ja czułem się coraz gorzej, tylko nie wiedziałem, że istnieje związek między moją złą kondycją a żelcem. Z własnej woli udałem się do HG Naturklinik w Michelrieth, tam otrzymałem infuzję, aby się zregenerować. Przez dziesięć dni pobytu w klinice medycyny naturalnej miałem dreszcze. Przede wszystkim w nocy. Do tego doszedł brak siły w rękach i nogach, bóle mięśni, a momentami byłem zbyt słaby, aby wchodzić po schodach. Miałem tak mały apetyt, że musiałem jeść etapami. Moja waga zatrzymała się na 55 kg, przy wzroście 198 cm. Podczas pobytu w klinice kontynuowałem stosowanie Testotop Gel 125 mg raz dziennie.

Po dziesięciu dniach wyszedłem z kliniki, byłem u kresu sił, zbierało mi się na płacz, nie rozumiałem już świata. Dalej przepisano mi zastrzyk typu depot 1x w tygodniu i kontynuowałem stosowanie Testotop 125 mg 1x dziennie. Prawie sześć miesięcy zajęło mi powrót do sił i zwiększenie wagi do 59 kg. Od tego zdarzenia uświadomiłem sobie, że testosteron ma ogromny wpływ na moje ciało, samopoczucie, wagę i apetyt. Odwiedziłem wszystkich endokrynologów w regionie Ren-Men, aby przedstawić swój problem, ale nie spotkałem się z ich odzewem. Ciągłe wpajano mi, że nie ma korelacji między poziomem testosteronu a wagą. Musiałem słuchać, jak niektórzy z nich mówili mi, że mój problem leży w mojej głowie.

Od maja 2013 do września 2015 roku udało mi się zwiększyć wagę do około 70 kg. Mimo ćwiczeń (aktywny trening siłowy i taniec) czułem się dobrze. Aż na początku listopada zauważyłem, że znowu coś jest nie tak. Znowu coraz częściej występowały u mnie łagodne objawy, takie jak zmęczenie i bóle mięśni, choć od 2013 roku dobrze radziłem sobie z zastrzykami i żelcem. Niestety objawy te nasilały się coraz bardziej, tak że w ciągu dwóch dni straciłem około 90 procent swojej wydolności. Szukałem wyjaśnień i nie znalazłem żadnego. Wtedy zwróciłem się do Franza Schorppa i opowiedziałem mu o moim kłopotcie. Następnego dnia przysłał mi raport prof. Zitzmanna, który wyjaśniał, że niektóre pokarmy mogą powodować spadek poziomu testosteronu. Wtedy mnie olśniło. Przeczytałem tam, że czosnek, imbir, lukrecja i dziurawiec mogą być przyczyną moich dolegliwości. Winowajcą był imbir. Około sześć tygodni temu przeszedłem długo utrzymujące się przeziębienie i początkowo piłem tylko herbatę z czystego korzenia imbiru, następnie w celu złagodzenia objawów przeziębienia zażywałem wyciąg z korzenia imbiru. I to kilka razy dziennie.

Nigdy nie sądziłem, że istnieje jakiś związek. Moje samopoczucie nie było już tak dobre, miałem te same objawy co dwa lata temu, ale teraz wiedziałem, jak sobie z nimi radzić. Również i tym razem od razu straciłem na wadze, w bardzo krótkim czasie waga spadła z 70 kg na 66,5 kg. Znowu miałem silne nudności, skurcze mięśni na całym ciele przez kilka dni i straciłem apetyt. Próbowałem złagodzić te objawy za pomocą magnezu, ale to nic nie pomogło. Nie miałem więc wyboru, musiałem ponownie przyjmować 1x w tygodniu zastrzyk typu depot, plus dwie saszetki Testotop 125 mg. W pierwszych dniach miałem wrażenie, że działanie zastrzyku ustało już po trzech dniach. Przestałem uprawiać sport i taniec, po prostu nie miałam już siły, musiałem też przerwać pracę. Znowu byłem całkowicie przygnębiony, w ogóle nie panowałem nad nerwami, ogarniała mnie rozpacz.

Teraz, po około trzech tygodniach, mogę powiedzieć, że znowu stanąłem na nogi. Znowu czuję się lepiej, moje siły wróciły prawie w 100%, a waga już więcej nie spada. Czeka mnie teraz ponownie żmudna droga. Umówiłem się na kolejną wizytę u prof. Zitzmanna w klinice uniwersyteckiej w Münster, aby poddać się badaniom receptorów androgenowych, ponieważ sam zastrzyk typu depot 250 mg lub sam Testotop nie wystarczają, abym czuł się dobrze.

Jak żyję z zespołem Klinefeltera? Powiedziałbym, że dziś stosunkowo normalnie, jak wszyscy inni. Z perspektywy czasu uważam za zrzędzenie losu to, że Testotop u mnie nie działał, inaczej nigdy bym nie zauważył, że istnieje tak duży związek pomiędzy poziomem testosteronu, a moją wagą i apetytem. Może nie byłem najzdolniejszy w szkole, jeśli chodzi o rozmowienie, ale udało mi się zdać maturę, a także ukończyć studia na kierunku inżynieria komunikacyjna z dobrym wynikiem. Od tego czasu pracuję jako niezależny specjalista IT dla firm i klientów prywatnych.

Prywatnie nadal jestem singlem. Może to wynikać z mojej nieśmiałości wobec kobiet. Dlatego staram się też pracować nad sobą, podtrzymując kontakty z kobietami w tańcu. Sport taneczny ma tak duże znaczenie w moim życiu, że nie potrafię już bez niego żyć. Dostrzegam przede wszystkim stopniowy wzrost mojej wydajności. Obserwuję pewien przyrost mięśni, ale nie jest on tak wyraźny jak u innych sportowców.

Pozdrawiam, Matthias

Jestem matką 24-letniego chłopca

Zespół Klinefeltera rozpoznano, gdy byłam w ciąży. Jedyne, co lekarze zrobili, to wysłali mnie na konsultację endokrynologiczną, ponieważ zespół Klinefeltera podlega w Niemczech prawu aborcyjnemu. Jediną informacją, jaką uzyskałam, było to, że dziecko będzie wyglądało normalnie i że nie ma zbyt wielu informacji na temat rozwoju tych dzieci. Jedne będą miały problemy w szkole, inne nie. Będę musiała przychodzić z nim co jakiś czas na badania endokrynologiczne.

Pragnęłam tego dziecka! Max nie chce teraz wiedzieć zbyt wiele o zespole Klinefeltera. Przeżyliśmy trudne chwile. Czasami zastanawiałam się, jak sobie poradzę, będąc samotną matką. Ojciec do dziś zaprzecza tej diagnozie.

Max unika grup i jest bardzo lojalny wobec przyjaciół. Ma bardzo dobre wyczucie podczas gry w piłkę, jak tenis, golf, koszykówka. Tak jakby zawsze to robił. Ale nie korzysta ze swojego talentu. Jest utalentowany w malarstwie i muzyce. Niestety jak na razie nie chce wykorzystać tego potencjału zawodowo.

Szkoła była straszna. Zaczął czytać dopiero w wieku 13 lat i ma bardzo dobrą pamięć wzrokową. Nasz system szkolnictwa nie był dla niego najlepszym doświadczeniem. Jest bardzo wrażliwy i uczuciowy. Prowadzi aktywne życie seksualne. Marzy o wielkiej miłości, rodzinie i dzieciach. Ma wspaniałą osobowość. W końcu odnalazł też swoją ścieżkę zawodową. Odbywa praktyki w dziale sprzedaży, ponieważ lubi kontakt z ludźmi. Zawsze był zmęczony, beczynny i nie mógł się skoncentrować. Chciałam więc znaleźć sposób, by go wesprzeć. Od pięciu lat codziennie wspomaga swój organizm przyjmując odżywkę z mikroelementami. Jego poziom energii jest dobry. Dokonałmy dodatkowych zmian w naszej diecie. Zero białego cukru, tylko dobre tłuszcze, ograniczanie węglowodanów, owoce, sałatki i dobre białka. Póki co obyło się bez zwiększania poziomu testosteronu i przyjmowania leków chemicznych.

Czy za wszystkie trudności możemy winić zespół Klinefeltera? Poziom testosteronu wynosi u niego teraz 4,9. Rosnące piersi znów zaniknęły. Broda i włosy na ciele rosną naturalnie. Rozwijają się i stają się osobą otwartą na społeczeństwo. Max ma teraz

195 cm wzrostu i jest szczupłej budowy ciała. Jestem taka dumna, że mogę być dla niego dodatkową pomocą.

Moje życie z zespołem

52

Mam na imię Bernhard, urodziłem się w Monachium w 1958 roku i w dalszym ciągu tam mieszkam. Po szkole uczyłem się na urzędnika bankowego, a po kilku latach przenieśliśmy się do działu finansowego firmy z branży przemysłowej. Tam przez kilka lat zajmowałem się poręczeniami i gwarancją bankową w międzynarodowym finansowaniu kontraktów. Później przenieśliśmy się do księgowości jako specjalista ds. bilansu i księgowości biznesowej, moje główne obowiązki dotyczyły wszystkich obszarów działu księgowości. Z sukcesem uczestniczyłem w takich projektach jak wprowadzenie SAP/R3, zmiana waluty na euro, integracja i wydzielenie obszarów biznesowych firmy oraz byłem odpowiedzialny za kompleksową obsługę podatków odroczonej, podatków VAT i podatków u źródła, zarówno w zakresie księgowości i sprawozdawczości, jak i IT.

W 1991 roku podczas wizyty w klinice leczenia niepłodności zdiagnozowano u mnie zespół 47,XXY.

Wiosną 2008 roku, po szeroko zakrojonej reorganizacji i redukcji zatrudnienia, odszedłem z firmy, chcąc zaoferować swoją wiedzę i know-how gdzie indziej. Początki były bardzo obiecujące, jednak pod koniec 2008 roku w Niemczech nastąpił kryzys finansowy i po okresie próbnym nie zostałem przyjęty do pracy. W czasie kryzysu finansowego poszukiwania okazały się trudne: albo zbyt duże oczekiwania finansowe, albo zbyt wysokie kwalifikacje. Kiedy udało mi się ponownie dostać umowę o pracę, trudno było mi się zdomowić jako „nowemu”.

Przyczyną trudności były dla mnie przez długi czas typowe objawy niedoboru testosteronu 1 i dlatego poszukiwanie cech pasujących do diagnozy autyzmu wysokofunkcjonującego (Asperger2) nie było już moim priorytetem. I tak w 2017 roku odbyłem wizytę w Poradni Interakcji Społecznych w Instytucie Maxa Plancka (MPI) w Monachium u lekarza Prov.-Doz. Dr. med. Leonharda Schilbacha 3.

W styczniu 2018 roku po wizycie na oddziale dziennym MPI zostałem zdiagnozowany i złożyłem wniosek o rentę, który przyjęto bez żadnych problemów. Sam fakt, że jestem osobą cierpiącą na obydwie te choroby, już przyniósł mi ulgę. Pytania, na które wcześniej nie było odpowiedzi, dotyczące powiązań między zespołem Klinefeltera a autyzmem, uzależnieniami, ADHD i innymi diagnozami, dopełniają całości układanki i zostały wymienione w tekście poniżej.

Nie mogę się oszukiwać: blog osoby autystycznej – z zespołem Klinefeltera

Niektóre osoby z zespołem Klinefeltera nie chcą, aby zespół Klinefeltera kojarzono z czymkolwiek innym niż z samym zespołem Klinefeltera, nawet jeśli w badaniach niekiedy mówi się o zaburzeniu rozwoju płciowego z powodu obecności drugiego chromosomu X. Nie do pomyślenia jest również związek z ADHD czy autyzmem, choć więcej tu podobieństw niż różnic. Również osoby autystyczne niekiedy życzą sobie rozgraniczenia. Niektórzy chcą odgraniczyć zespół Aspergera od autyzmu, inni zespół Aspergera od innych zespołów genetycznych. Przyczyna jest nieznaną! Nie ma tu żadnego pokrywania się objawów. Wszystko jest rozmyte. Obie grupy, osób z autyzmem i z zespołem Klinefeltera, łączy przekonanie, że ich predyspozycje lub niepełnosprawność jest unikalną cechą.

Rozumiem chęć przejrzystości i zaoszczędziłbym sobie wielu lat niepewności i cierpienia, gdyby trudności w życiu codziennym można było przypisywać cechom genetycznym bardziej jednoznacznie. Zasadniczo moja początkowa diagnoza XXY daje mi również pewność, że druga diagnoza zespołu Aspergera jest spójna, ponieważ tak wiele objawów nakłada się na siebie. Naukowcy mogą spierać się między sobą, czy objawy te mają różne przyczyny. Nie zmienia to jednak mojego poczucia, że rozpoznaję siebie w historiach innych osób z autyzmem. A duży odzew na poprzednie wpisy na blogu pokazał, że bardzo wiele osób autystycznych rozpoznaje w moich komentarzach siebie jako osoby cierpiące na zespół Klinefeltera i autyzm.

Diagnozy i ustalenie diagnoz

Wiemy tak cholernie mało o tym, co jest przyczyną autyzmu. Diagnostyka autyzmu

w konwencjonalnym zastosowaniu jest czystą obserwacją behawioralną! Odhaczyć kilka pozycji na liście kontrolnej, obserwacja, testy i diagnoza gotowa. Niewiele wiemy o przyczynach genetycznych, a jeszcze więcej sprzeczności dostarczają wyniki badań neurologicznych.

54

Zespół Klinefeltera jest definiowany jako 47.XXY. Jest to rozpoznanie choroby genetycznej. Spektrum jest tak duże, ponieważ na dodatkowym chromosomie X przechowywana jest niesamowicie duża ilość informacji, ale kaprys natury decyduje (zgodnie z aktualnym stanem wiedzy), co z nich aktywnie ujawnia się w fenotypie.

Fenotyp zespołu Klinefeltera został odkryty w 1942 roku (ale dopiero w 1951 roku ustalono przyczynę genetyczną), w tym samym czasie autyzm badali Kanner i Asperger. Obie diagnozy rozwijano niezależnie od siebie aż do przełomu tysiącleci, ponieważ zespół Klinefeltera przez długi czas był rozumiany jako diagnoza głównie fizyczna. Przyczyną fenotypu tego zespołu jest niedobór testosteronu. Dopiero w ciągu ostatnich 10-15 lat wzrosła liczba badań nad wpływem obecności dodatkowego chromosomu X. Ponadto pierwsze badania nad terapią testosteronem nie spełniały standardów jakości (placebo, metoda podwójnie ślepej próby, badanie długoterminowe). Tymczasem pojawiają się nawet wątpliwości, czy terapia testosteronem rzeczywiście może zapobiec lub zmniejszyć osteoporozę, cukrzycę i inne choroby towarzyszące.

Zespół Klinefeltera i psychika

Przez długi czas niewiele było wiadomo o psychice pacjentów z zespołem Klinefeltera; większość skutków przypisywano niedoborowi testosteronu i jego konsekwencjom, takim jak niespecyficzne objawy, czyli brak napędu, zmęczenie, bierność, depresja czy prawdopodobnie najpoważniejszy skutek - niepłodność. Przez dziesięciolecia uważano, że można bezpiecznie założyć, że leczenie testosteronem jest standardem w przypadku rozpoznania zespołu Klinefeltera. Oczekuje się, że zmęczenie, depresja i brak napędu ustąpią, gdy testosteron zostanie wstrzyknięty lub zastosowany w postaci żelu.

Dlatego tak ważne są badania prowadzone metodą podwójnie ślepej próby, tzn. również lekarz prowadzący nie wie, czy pacjent przyjmuje testosteron czy placebo.

W ten sposób unika się również sytuacji, w której uzyskany wynik uwzględniałby subiektywne oczekiwania lekarza. Z doświadczenia mojego i znanych mi osób z zespołem Klinefeltera wynika, że większość lekarzy prowadzących leczenie uważa testosteron za terapię standardową i łączy z łagodzeniem objawów. Niewiele mówi się o innych efektach psychologicznych. Lekarz prowadzący jest urologiem, endokrynologiem lub andrologiem, a nie psychiatrą, a współpraca interdyscyplinarna prawie nie istnieje. To moja największa bolączka. Osoby z zespołem Klinefeltera potrzebują całościowej opieki. Terapia testosteronem to jedna rzecz, druga to wsparcie psychologiczne. Lekarz androlog powinien przynajmniej wiedzieć, co jeszcze może obejmować obraz kliniczny zespołu Klinefeltera. Kiedy w 2008 roku odbyłem konsultację genetyczną w Szpitalu Uniwersyteckim w Innsbrucku, temat psychiki nie pojawił się ani razu. Oszczędzono by mi wielu cierpień i niepowodzeń, gdyby wtedy zwrócono uwagę na to, że w fenotypie zespołu Klinefeltera zachowania autystyczne objawiają się częściej. Prawdopodobnie zacząłbym wtedy bardziej interesować się autyzmem - ciekawość jest w mojej naturze - i byłbym w stanie lepiej sklasyfikować niektóre sytuacje problemowe. Zamiast tego spotkałem inne osoby z zespołem Klinefeltera, prawie w ogóle nie rozpoznawałem siebie w ich zachowaniu i wewnętrznie zdystansowałem się od tego, że mam tę chorobę. Uznałem siebie za nietypowy przypadek, który nigdzie nie pasował, i przez kilka następnych lat ledwo sobie z tym radziłem.

Jeśli cierpisz na rzadką chorobę lub rzadki zespół chorób, nie mówisz o tym zbyt wiele publicznie. Opinia publiczna wie o autyzmie stosunkowo dużo, za to zupełnie nic o zespole Klinefeltera. Znacznie łatwiej jest też ujawnić się jako osoba autystyczna z powodu zaburzeń czysto psychicznych (poza motoryką) niż jako osoba z zespołem Klinefeltera, która musi niekiedy znosić wstydlive pytania o wielkość genitaliów, drugorzędowe cechy płciowe czy niespełnione pragnienie posiadania dzieci. Częściowy outing jest trudny, można podziękować Wikipedii i innym platformom, które bardzo szczegółowo opisują cechy fizyczne / wady. Osobiście jednak nie definiuję siebie poprzez moje ciało.

Nakładanie się obrazów klinicznych

Od początku. Występuje nakładanie się różnych obrazów chorobowych (autyzm nie jest dla mnie chorobą, niestety nie mogę zmienić terminologii medycznej, autyzm

zalicza się tutaj do chorób). Zaburzenie towarzyszące czy skutek przyczynowy? Oczywiście, zawsze pojawia się to pytanie. Czy samo występowanie zaburzeń towarzyszących oznacza związek przyczynowo-skutkowy? Niekoniecznie. Przyczyną transseksualizmu nie jest XXY, ale niski poziom testosteronu, żeński fenotyp i żeński chromosom X, który sprzyja występowaniu odchyżeń od męskiego fenotypu. Nawet jeśli większość chorych czuje i myśli jak mężczyzna, nie jest niczym zaskakującym, jeśli mniejszość nie czuje i nie myśli jak płeć męska. Fenotyp temu sprzyja.

Sprzyja to również nawarstwianiu się zachowań autystycznych, zarówno negatywnych, jak i pozytywnych. Osoby z zespołem Klinefeltera są często* opisywane w następujący sposób (* w poradnikach, na stronach stowarzyszeń, na forach itp.):

- » bardzo wrażliwe na dźwięk, czasem także na zapach i dotyk
- » bardzo wrażliwe lub nadmiernie empatyczne
- » częstsze problemy z motoryką dużą/malą
- » problemy ze zrozumieniem perspektywy drugiej osoby
- » niski próg frustracji, częste załamania nerwowe
- » zamiłowanie do szczegółów
- » częściej talent/uzdolnienie do percepcji wizualnej/przestrzennej (sztuka, fotografia, rysunek lub inżynieria, matematyka, programowanie)
- » bezwzględnie szczerzy, czasem naiwny
- » niezbyt komunikatywny werbalnie

Czy taka liczba objawów podobnych do objawów autyzmu jest tylko przypadkiem? Występują one niezależnie od wieku, a także niezależnie od poziomu testosteronu, mianowicie przed okresem dojrzewania, zanim w ogóle pojawią się jakiekolwiek różnice w porównaniu z chłopcami XY. Prawdopodobnie jednym z głównych powodów, dla których autyzm jest rzadziej rozpoznawany, jest mniejsze nasilenie objawów w zakresie szczególnych zainteresowań, stereotypów, rytuałów. Występują jednak główne objawy (trudności w komunikacji i interakcji).

Diagramy Venna (po lewej) ilustrują nakładanie się objawów. Dolna grafika pochodzi z jakiejś publikacji, drugą opracowałem sam. Nie są one ani kompletne, ani dokładne, ale mają na celu pokazanie, jakie mogą być wielorakie diagnozy.

Teoria wielu przyczyn (ang. multiple hit)

Czy zatem zespół Klinefeltera to autyzm z niskim testosteronem?

Nie można tego jednak tak upraszczać, ponieważ z badań wynika również, że u około jednej trzeciej do połowy chorych autyzm nie zostaje zdiagnozowany. Wyjaśnić to może ostatnie badanie dotyczące występowania wariacji liczby kopii (ang. Copy Number Variations, CNV), a mianowicie, że wszystko zależy od tego, które i ile segmentów DNA na drugim chromosomie X jest zduplikowanych. Jest to również zgodne z tezą wielu przyczyn dotyczącą autyzmu mówiącą o tym, że, zanim zostanie wywołany autyzm, musi najpierw dojść do zaburzeń w kilku „ryzykownych” genach (i tu znowu sprawa się komplikuje, ponieważ autyzm nie jest pojedynczą cechą, ale obejmuje wiele różnych cech). Wydaje się więc, że niektóre osoby z zespołem Klinefeltera są chronione przed autyzmem, ponieważ nie wykazują tej wariacji liczby kopii.

Diagnoza wykluczająca?

Krytycy moich poglądów przywołują często dokument, w którym zespół Klinefeltera jest uważany za diagnozę wykluczającą autyzm.

W dzieciństwie chłopcy z zespołem Klinefeltera wyróżniają się niekiedy typem zachowań, które ogólnie określa się mianem autystycznych, ale które należy odróżnić od obrazu klinicznego autyzmu. Jest to przede wszystkim zachowanie charakteryzujące się wycofaniem, mniejszym zainteresowaniem interakcjami z rówieśnikami oraz szczególnym zamiłowaniem do szczegółów.

Dlaczego należy koniecznie dokonać tu rozgraniczenia? Jeśli zachowanie jest w znacznym stopniu autystyczne, wówczas mogą występować wszystkie kryteria dla postawienia diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu (ang. autism spectrum disorder, ASD)? Niestety na percepcję szczegółów negatywny wpływ ma również zwiększone osłabienie umiejętności filtrowania bodźców. Znam osoby dotknięte tą chorobą, w tym ja, które cierpią głównie z powodu hałasu w tle, nasilonego odczuwania zapachu, czasami rozproszenia uwagi przez ruch, ale które również rozwinęły mocne strony, takie jak specjalne zainteresowania. Jednak zgadzam się z Tobą, że w większości przypadków przypuszczalnie zaburzona jest „tylko” komunikacja

społeczna, a czynności rutynowe i szczególne zainteresowania występują raczej rzadziej, przynajmniej według Bruining H. et al, *Psychiatric Characteristics in a self-selected sample of boys with Klinefelter Syndrome, Pediatrics, 2009.*

Myślę, że zasadnicze pytanie brzmi: Czy możliwa jest podwójna diagnoza zespołu Klinefeltera i autyzmu? Patrząc na różne badania, widać, że: Tak. W Holandii u około 30 procent rozpoznaje się ASD, a w Szwecji autyzm występuje sześciokrotnie częściej u osób z zespołem Klinefeltera niż w populacji ogólnej. Moim zdaniem rozgraniczenie byłoby konieczne, gdyby objawy autystyczne można było odwrócić za pomocą leczenia przyczynowego zespołu genetycznego, czyli za pomocą terapii testosteronem. Nie ma jednak na to żadnych dowodów.

Dla mnie osobiście druga diagnoza, tj. zespół Aspergera, oznaczała zwiększenie jakości mojego życia, plus na korzyść wsparcia, pozyskanie wiedzy na temat przeszłości i teraźniejszości, większą ostrożność, uwagę, ale także poczucie spokoju patrząc w przyszłość. Dlaczego miałby mi ktoś tego odmówić na podstawie bezwzględnie wyznaczonych granic?

Ważne jest to, co pomaga – nie to, jak się nazywa

I ostatnia rzecz: nie liczy się nazwa diagnozy, ale to, co mi pomaga. Diagnozę można by równie dobrze nazwać kiełkami kapusty, zającem polnym lub krajem Tabaługi, jako przeciętnego chorego nie interesuje mnie akademicka gadka, ale to: Co pomaga mi w codziennym życiu? Jak mam ułożyć sobie życie? Jak mogę żyć możliwie jak najbardziej niezależnie i stać się niezależnym finansowo?

Zdobyłem pewne wskazówki i triki od osób autystycznych, oparte na ich doświadczeniach, na długo przed postawieniem oficjalnej diagnozy. Niezależnie od nazwy, przykładowo, jest zrozumiałe, że przy słabej umiejętności filtrowania bodźców nie może wystąpić efekt przyzwyczajania do nadmiernej ilości bodźców. Wcześniej myślałem, że należy tylko wystarczająco często wystawiać się na takie sytuacje, wtedy się przyzwyczajają - jak każdy, ale jedyne, co naprawdę pomaga, to unikanie zbyt stresujących sytuacji lub robienie wystarczających przerw. Działa to niezależnie od tego, czy diagnozą jest autyzm czy przysłowiowy zając polny. Jestem zdania, że nie zaszkodzi nikomu skorzystać z pomocnych wskazówek innych.

Żadnej osobie autystycznej nie odmówi się wsparcia, jeśli osoba nieautystyczna nagle uzbroi się w zatyczki do uszu i okulary przeciwsłoneczne,

aby zwalczyć przeciążenie bodźcami. Również żadna osoba z ADHD nie ucierpi, jeśli skorzystam ze wskazówki tworzenia bardziej skutecznych list rzeczy do zrobienia. Te większego kalibru, jak np. środki wyrównujące szanse edukacyjne, są i tak przyznawane tylko z oficjalnymi dokumentami. Niemniej dopóki zespół Klinefeltera nie będzie znany, u osób dotkniętych zespołem Klinefeltera niekiedy konieczne jest wyrobienie dokumentów potwierdzających autyzm, aby otrzymać takie samo wsparcie jak osoby autystyczne bez zespołu Klinefeltera.

Rozróżnienie jest również pomocne

Oczywiście, rozróżnienie jest sensowne, gdy chodzi na przykład o leki. Ritalin jest pomocny w przypadku ADHD, ale czasami przynosi efekt przeciwny do zamierzonego w przypadku innych przyczyn deficytów uwagi, takich jak te spowodowane przewlekłą depresją.

Nie lubię niczego uogólniać - nie sugeruję, by stosować rozgraniczenia, ani by przyporządkowywać wszystko do sztywnych kategorii, w naturze nie ma sztywnych granic. Chodzi mi o poszerzenie horyzontów, o to, by pozwolić, by nic nie było tak jednoznaczne, i aby dalej rozwijać badania naukowe. Biorąc pod uwagę, że badania nad szczególną wrażliwością na bodźce osób autystycznych trwają dopiero od około pięciu do dziesięciu lat, wciąż mamy przed sobą wiele do odkrycia.

Stygmatyzacja chłopców z zespołem Klinefeltera w szkole

Stygmatyzacja opisuje proces, w trakcie którego w obrębie grupy pewne cechy osób, na przykład niepełnosprawność, są oceniane negatywnie, a osoby dotknięte tym problemem są spychane na margines. Osoby stygmatyzowane są więc postrzegane przede wszystkim poprzez cechy negatywne, inne cechy pozytywne nie są w stanie zrekompensować tego napiętnowania. Oznacza to, że otoczenie dziecka przypisuje mu określoną rolę lub pozycję, na przykład w klasie. W ten sposób dziecku przypisywane są bardzo konkretne zachowania. Nawet jeśli dziecko nie wykazuje już tych widocznych cech, zachowuje swoje „piętno”. Zjawisko to może być spowodowane zwłaszcza tzw. modnymi diagnozami, takimi jak zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ang. attention deficit hyperactivity syndrome, ADHS),

czy wybitnymi zdolnościami. Zalecamy ostrożność w stosowaniu takich terminów. Tylko psycholog może postawić diagnozę po przeprowadzeniu dokładnych badań. W każdym razie rodzicom zaleca się, aby po zapisaniu dziecka do szkoły podchodzili do nowej sytuacji możliwie na spokojnie. Poznajcie nauczyciela i ewentualnie wtedy zdecydujcie, co robić.

Leon idzie do szkoły - chłopiec z zespołem Klinefeltera, Leon, rozpocznie w tym roku naukę w szkole. W przedszkolu często wykazywał duże trudności w interakcjach społecznych, na konflikty reagował impulsywnie i agresywnie. Chociaż udało mu się pozbyć tego zachowania, często jest bardzo niespokojny i może się skoncentrować tylko przez krótki czas. Może się zdarzyć, że po rozmowie z matką na temat podłoża zachowań Leona nauczycielka zacznie go stygmatyzować. Teraz zwraca baczną uwagę na jego zachowanie. Jeśli od początku dnia w szkole trudno mu usiedzieć spokojnie na krześle, jest to już pierwsze ostrzeżenie dla nauczycielki. Jeśli dojdzie potem do konfliktów, w których Leon będzie uczestniczył, nauczycielka może przypisać mu na stałe dokładnie te negatywne cechy, które opisała wcześniej jego matka. Leonowi przypisuje się rolę awanturnika.

Może się to jednak potoczyć zupełnie inaczej. Matka opowiada nauczycielce o trudnościach dziecka. Następnie nauczyciel celowo wybiera dla niego miejsce do siedzenia nienarażone na bodźce. Kolega Leona z ławki jest spokojniejszym chłopcem, który ma pozytywny wpływ na Leona. W przypadku konfliktów nauczyciel od początku wspiera Leona, dopóki sam nie zintegruje się dobrze z klasą. Jeśli pani S. nie opowie nauczycielce o przyczynie problemów, może zdarzyć się również dobrze tak, że Leon szybko odnajdzie się w sytuacji w szkole. Że będzie czerpał dużo radości i że problemy z koncentracją w ogóle nie wystąpią.

Jak reagować, gdy moje dziecko jest nękanane w szkole?

Podobnie jak w pracy, zjawisko nękania występuje często również w szkole. Ponieważ ofiary nękania zazwyczaj nie potrafią się same obronić, potrzebują pomocy z zewnątrz. W tym celu muszą otworzyć się przed zaufaną osobą – rodzicami, przyjaciółmi, pracownikami poradni lub pedagogiem szkolnym.

Mobbing jako objaw zaburzonej komunikacji

Ofiary są izolowane, sprawcy nie otrzymują żadnych informacji zwrotnych o skutkach swojego gnębienia. Koledzy nie będący sprawcami cierpią z powodu swojej neutralnej pozycji. Nie mają odwagi poinformować o zdarzeniu nauczycieli ani rodziców. Z obawy, że sami staną się ofiarami.

Objawy i konsekwencje mobbingu

- » przynębiające myśli, takie jak zaburzenia pamięci, trudności z koncentracją, zniechęcenie, apatia, brak inicjatywy, drażliwość, bezradność, agresja, poczucie niepewności, nadwrażliwość
- » objawy psychosomatyczne, takie jak koszmary senne, bóle brzucha, bóle żołądka, biegunka, wymioty, nudności, utrata apetytu, ucisk w gardle, płacz, osamotnienie, brak kontaktu
- » objawy strachu, takie jak ucisk w klatce piersiowej, pocenie się, suchość w ustach, kołatanie serca, duszność z astmą, uderzenia gorąca
- » ból pleców, szyi i mięśni
- » zaburzenia snu

Jak rodzice powinni radzić sobie z mobbingiem:

- » Jeśli dziecko zwierza się, że jest prześladowane w szkole, wysłuchaj je uważnie i okaż mu zaufanie. Unikaj jednak robienia z tego tematu numer jeden w rozmowie.
- » Nie czyni dziecku wyrzutów ani nie obwiniaj go o to, że jest dręczony. Uwierz w to, co mówi, i zapewnij go o wszelkiej pomocy i wsparciu.
- » Nie kontaktuj się z rodzicami sprawcy. To może tylko pogorszyć sytuację. Jeśli rodzice sprawcy ukarzą swoje dziecko, często ma to wpływ na ofiarę - sprawca zemści się za to na ofierze.
- » Nie należy również nawiązywać kontaktu z samym sprawcą. W ten sposób osłabiasz pozycję swojego dziecka. Sprawcy i inni koledzy z klasy uznają, że Twoje dziecko nie jest w stanie samo się obronić.
- » Nie zabieraj dziecka na spotkania z nauczycielem.

Co do zasady, warto nagłośnić incydent i skontaktować się z innymi rodzicami. W wielu przypadkach ofiary mobbingu nie są pojedynczymi ofiarami. Mobbing nie ma nic wspólnego z cechami osobowości danej osoby, ale jest zakorzeniony w systemie danej szkoły. Zmiana szkoły może już stanowić rozwiązanie tej sytuacji.

Coroczna kontrola u lekarza specjalisty

W przypadku pacjentów z zespołem Klinefeltera bezwzględnie konieczna jest wizyta u lekarza specjalisty (endokrynologa) co najmniej raz w roku, a najlepiej dwa razy w roku. Przeprowadzanie okresowych badań kontrolnych powinno być dla lekarza prowadzącego sprawą oczywistą. W ulotkach dołączonych do aktualnie stosowanych leków (zastrzyki i żel) zalecane jest przeprowadzanie następujących badań:

Piersi i gruczoł krokowy raz w roku. U starszych osób w podeszłym wieku z zespołem Klinefeltera oraz u pacjentów ze szczególnym ryzykiem dwa razy w roku. Zaleca się również wykonanie morfologii krwi pełnej, morfologii krwi z pełnym różnicowaniem granulocytów, profilu lipidowego i testów czynnościowych wątroby oraz badanie stężenia testosteronu we krwi.

U starszych pacjentów leczenie hormonalne może prowadzić do łagodnego przerostu gruczołu krokowego, co może powodować problemy z oddawaniem moczu. W przypadku wystąpienia takich trudności należy poinformować lekarza prowadzącego.

Leczenie preparatami hormonalnymi może również prowadzić do zatrzymania wody w tkankach (obrzęków), w takim przypadku należy skonsultować się z lekarzem prowadzącym.

Ponieważ w zespole Klinefeltera częściej występuje cukrzyca (Prof. Zitzmann), należy jednocześnie kontrolować poziom HbA1c (długoterminowa wartość poziomu cukru we krwi) - jak również parametry tarczycy.

Zawsze zwraca się uwagę na to, że pacjenci, którzy są leczeni hormonami, powinni również przeczytać ulotkę dołączoną do opakowania, zgodnie z reklamową formułą: „O zagrożenia i skutki uboczne zapytaj swojego lekarza lub farmaceuty.” Każdy lekarz jest zobowiązany do wydania pacjentowi opisu konsultacji po przeprowadzonym badaniu. Opis ten jest szczególnie ważne w przypadku dalszego leczenia przez innego specjalistę. Wreszcie, należy również wspomnieć o krwiodawstwie. Panuje bowiem opinia, że osoby z zespołem Klinefeltera nie mogą oddawać krwi. Tak jednak nie jest.

Leczenie hormonalne może prowadzić do zwiększenia produkcji krwi („gęsta” krew). Zjawisko to może prowadzić do zawału serca, udaru mózgu i zakrzepicy, zwłaszcza u osób starszych z zespołem Klinefeltera. Problemowi temu można zapobiec poprzez regularne oddawanie krwi. Centrum Krwiodawstwa podniosło wiek dawców do 72 lat. Dla wszystkich osób, które nie mogą już oddawać krwi z powodu wieku, istnieje inna opcja, jest nią flebotomia (upuszczanie krwi). Jest to prawie to samo co oddawanie krwi, ale krew nie może być użyta, lecz musi zostać zutylizowana. Flebotomię może wykonać każdy lekarz pierwszego kontaktu lub specjalista. Nie ma skutków ubocznych w przeciwieństwie do leków stosowanych w celu rozrzedzenia krwi.

Niezwykle ważne jest wczesne rozpoznanie zespołu Klinefeltera, najlepiej na początku okresu dojrzewania, w celu uniknięcia ewentualnych skutków odległych, takich jak: osteoporoza, obniżona jakość życia, cukrzyca i otyłość.

Nadwrażliwość

Podczas gdy coraz więcej dorosłych z takimi predyspozycjami w końcu odnajduje siebie i uczy się akceptować, doceniać i czuć się wyzwolonym, dokładniejsze zgłębienie tematu daje nam możliwość zapewnienia naszym wrażliwym dzieciom zdrowych relacji od samego początku. Istnieje cienka granica między nadopiekuńczością a odnoszącym przeciwny do zamierzonego skutek „hartowaniem”. Jeśli dziecko jest nadwrażliwe - co, według obecnej wiedzy, dotyczy 20 procent ludzi - balansowanie między tymi dwoma postawami może być nie tylko wyczerpujące, ale wręcz stresujące. Ponieważ jest to predyspozycja neurologiczna, a nie choroba, dysfunkcja lub niepełnosprawność, diagnoza nie istnieje. Jest wiele testów, które dają nam pewną orientację, ale nie można postawić „czarno na białym” typowej diagnozy. Sam fakt, że istnieje wiele aspektów wrażliwości (od węchowej, przez dotykową, po akustyczną, emocjonalną) sprawia, że opracowanie standaryzowanego testu jest prawie że niemożliwe.

Pierwsze oznaki bardzo wrażliwego usposobienia można odnaleźć już po przyjrzeniu się rodzicom. Nadwrażliwość jest dziedziczna. Również w czasie ciąży mogą pojawić się oznaki, że dziecko będzie wyjątkowo wrażliwe, gdyż lekliwość można wykryć już

w łonie matki. Po urodzeniu się nadwrażliwego dziecka, może (ale nie musi) okazać się, że będzie ono się szybciej przestymulowało, czy to przez nieznaną sytuację, hałas, dotyk, nastroje, zapachy i szybkość.

Przygotowanie dzieci do życia, ale jednocześnie ochrona przed nadmiarem bodźców. Nierzadko rodzice bardzo wrażliwych dzieci słyszą, że w opiece nad swoim dzieckiem są nadopiekuńczy, jeśli chcą je chronić przed wszelkim nadmiarem bodźców, albo pozornie pełne dobrych intencji zdanie „Musisz zahartować dziecko” staje się na dłuższą metę udręką. Jak można w tym przypadku osiągnąć równowagę? W tym przypadku istnieje potrzebna instrukcja dotycząca wychowania dzieci: nazywa się ona „przeczcuciem”.

Intuicja pomaga we właściwym postępowaniu z bardzo wrażliwymi dziećmi. Pierwszą rzeczą, którą należy zrobić, to zadać sobie pytanie, w którą stronę skłaniasz się jako rodzic. Często skłonność ta ma związek z własnymi doświadczeniami z dzieciństwa. Skrajnością byłoby, gdyby ktoś ze złymi doświadczeniami dotyczącymi własnej wrażliwości miałby forsować postawę hartującą w stylu „Nie wygłupiaj się”. Drugą skrajnością byłaby całkowita nadopiekuńczość i postawa unikania wyzwań życia codziennego.

Najwyraźniej konieczne jest rozróżnienie: Które wyzwania są konieczne, które wspomagają dziecko, prowadzą je dalej? Których z nich można uniknąć, bo obciążają i osłabiają? Unikaj narażania nadwrażliwych dzieci na niepotrzebne czynniki stresujące: mają one wiele wspólnego ze strukturami i normami społecznymi. Uwolnienie się od nich, lub ich krytyczne przemyślenie, to już połowa sukcesu. Czy bardzo wrażliwy syn naprawdę musi należeć do kółka plastycznego? Czy dla introwertycznego, bardzo wrażliwego dziecka korzystne i wzmacniające jest zabranie go na halfpipe z deską, aby spędzało wolny czas jak inni chłopcy? Na ile odmawianie chłopcu możliwości wycięcia drapiących metek ze swojego swetra sprzyja rozwojowi jego charakteru?

Ale przecież na dłuższą metę trzymanie się z dala od wszelkich czynników stresowych również nie będzie leżało w najlepszym interesie dziecka. Sztuką jest tu łagodne wprowadzanie i zwiększanie wymagań. Klasycznym przykładem może

być tu prowadzenie prezentacji w klasie. Nie da się tego uniknąć, a i w dorosłym życiu zawsze znajdują się sytuacje, w których trzeba będzie wypowiedzieć się we własnym imieniu lub w jakiejś sprawie przed innymi ludźmi. W tym konkretnym przypadku dobrym pomysłem może być poczynienie przygotowań z wyprzedzeniem. Na przykład przez kilka tygodni poprzedzających prezentację dziecko może przedstawiać krótkie teksty, wyjaśniać rzeczy lub czytać na głos opowiadania, najpierw rodzicom, a później większemu gronu krewnych.

Przecucie pozostaje najlepszym doradcą w kwestii edukacji dziecka. Oczywiście krytyczna ocena od czasu do czasu nie jest najgorszym pomysłem, często dzieci mogą zrobić więcej niż się na początku wydaje. Używanie intuicji do oceny odporności dziecka wydaje się być dobrym rozwiązaniem. Zaufaj swojemu dziecku! Należy pamiętać, że nadopiekuńczość może również dać dziecku do zrozumienia, że się mu nie ufa. Z tym zwykle kojarzone jest tak zwane rodzicielstwo helikopterowe. „Krażenie jak helikopter” to nic złego. Oznacza to przecież bycie w pobliżu, gdy jest to potrzebne. Dla dobra dziecka należy jednak upewnić się, że „helikopter” zatacza wystarczająco duże kręgi, aby nie nadzorować, nie być hałaśliwym ani uciążliwym.

Czy muszę w szczególny sposób dbać o moje dziecko, które jest dotknięte zespołem Klinefeltera?

„Dzieci potrzebują wolnej przestrzeni, dzieciom trzeba pozwolić być dziećmi, aby mogły się same rozwijać”. Te słowa Udo Beckmanna, przewodniczącego Stowarzyszenia na rzecz Edukacji i Wychowania w Nadrenii Północnej-Westfalii, trafiają w samo sedno. Dzieci nie powinno się trzymać pod kloszem. Dotyczy to również chłopców z zespołem Klinefeltera. Nie są oni bowiem ani inni, ani bardziej delikatni. Mają tylko jeden X więcej w zestawie chromosomów. I to właśnie chłopiec z zespołem Klinefeltera, który musi wcześniej nauczyć się aktywnie radzić sobie z wyzwaniem, może rozwinąć silną osobowość. Rodzice powinni wspierać pewność siebie i zdolności motoryczne dziecka. Dzieci o dobrych zdolnościach motorycznych i koordynacyjnych upadają rzadziej i z mniejszym nasileniem. Nikt nie może zagwarantować 100% bezpieczeństwa, dlatego należy pozwolić dzieciom na negatywne doświadczenia, aby ich świadomość zagrożeń mogła się rozwijać. Ponadto dzieci potrzebują przestrzeni do samodzielnego poznawania otoczenia.

Adresy i osoby kontaktowe



Niemieckie Towarzystwo Endokrynologiczne i Doctor Finder

<https://www.endokrinologie.net/arztsuche.php>

66



Charité Universitätsmedizin Berlin, Klinikum Pädiatrie i Medycyny Młodzieżowej z ukierunkowaniem na endokrynologię

<https://kinder-endokrinologie.charite.de>



Klinika Pediatrii i Medycyny Młodzieżowej

<https://www.ukm.de/index.php?id=11343>



Prof. Dr. med. Sabine Kliesch – Androlog, urolog, Münster

<https://campus.uni-muenster.de/cera>



Prof. Dr. med. Michael Zitzmann – Facharzt für Innere Medizin, Endokrinologie und Andrologie, Diabetologe und Sexualmedizin

https://www.ukm.de/index.php?id=repro_mitarbeiter



PD Dr. med. Corinna Grasmann – Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr, Katholisches Klinikum Bochum – Centrum Chorób Rzadkich

<https://www.klinikum-bochum.de/fachbereiche/kinder-und-jugendmedizin/abteilungen/abteilung-fuer-seltene-erkrankungen.html>



Prof. Dr. med. Günter Stalla – Internista, endokrynolog, diabetolog, androlog, München

<https://www.medicover.de/de/facilities/medicover-neuroendokrinologie>



„Uniwersytet Pacjentów“ zebrał wskazówki dotyczące wyszukiwania informacji w Internecie.

<https://patienten-universitaet.de/content/tipps-f%C3%BCr-die-suche-im-internet>

67



Ciekawostki na temat Zespołu XXY i Zespołu Klinefeltera

<https://factsaboutklinefelter.com>



Międzynarodowe fora wsparcia dla 47XXY, w tym zespołu Klinefeltera i jego wariantów

<http://www.xxytalk.com/fusionbb/index.php?>



Dowiesz się w mniej niż trzy minuty, jak ważny jest testosteron i jakie środki mogą być stosowane w celu skutecznego leczenia niedoboru hormonu. – Niemieckie Towarzystwo Mężczyzn i Zdrowia e.V./ Deutsche Gesellschaft für Mann und Gesundheit e.V.

<https://www.mann-und-gesundheit.com>



Studenci medycyny tłumaczą wyniki badań na język zrozumiały dla pacjentów. Tłumaczenie jest dla Państwa bezpłatne. Jako pacjent znajdujesz się w centrum uwagi „Co mi jest? Chcemy, aby każdy mógł otrzymać zrozumiałe objaśnienia wyników badań - niezależnie od swoich możliwości finansowych.

<https://washabich.de>



Na naszej stronie internetowej znajdują Państwo informacje dla osób dotkniętych chorobą Klinefeltera oraz ich bliskich.

<https://www.47xxy-klinefelter.de>

[@lebenmit47xxy](#)

4

